

SÍNDROME DE LEOPARD. RELATO DE CASO

RILVANI CAVALCANTE GONÇALVES, ANTONIO AUGUSTO BARBOSA LOPES, MUNIR EBAID, EDMAR ATIK,
RADI MACRUZ, FULVIO PILEGGI

É descrito o caso de uma criança do sexo masculino de 3,5 anos de idade, com estenose pulmonar infundibular isolada fazendo parte da síndrome Leopard (SL), com destaque à presença de “lentígens”, principalmente no tronco.

Todos os achados que caracterizaram a SL estavam presentes: as lentígens, as alterações eletrocardiográficas, o hipertelorismo ocular, a estenose pulmonar, (submetida a correção cirúrgica), as anormalidades da genitália, o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e a surdez.

A síndrome Leopard (SL), também conhecida por síndrome de múltiplas lentígens ou cardiocutânea, é uma entidade genética de alta penetrância e expressividade variável. A designação Leopard, adotada por Gorlin e col. em 1969^{1,2}, destaca as principais características clínicas dessa anomalia através de método mnemônico. Assim temos: L “lentígens”; E “eletrocardiographic conduction defects”; O “ocular hipertelorism”; P “pulmonary stenosis”; A “abnormalities of genitália”; R “retardation of growth”; D “deafness”. O diagnóstico da SL, por vezes, torna-se difícil devido à ausência de um elemento que a constitui².

Para o médico cardiologista, o interesse é a presença de estenose pulmonar relacionada à SL, exigindo complementação diagnóstica dos defeitos associados.

RELATO DO CASO

Criança de 3,5 anos de idade, do sexo masculino, apresentou-se para avaliação por apresentar dispnéia aos esforços desde o 3º mês de vida, durante choro e mamada. Produto de gestação de termo, nasceu de parto normal com peso de 3.380g, sendo o 2º filho de pais jovens e não consangüíneos.

Observou-se atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, mais acentuado na área motora e sensorial. O peso era de 12 kg e a estatura de 92 cm. Alguns achados do exame físico chamavam atenção, tais como: presença de hipertelorismo ocular (fig. 1), baixa implantação das orelhas, pequenas manchas hipercrônicas de pele,

variável no tamanho e em maior número na face e tronco (fig. 2).



Fig.1- Facies na síndrome Leopard (chama atenção hipertelorismo ocular).



Fig. 2- Aspecto e distribuição das lentígens.

O exame neurológico mostrou déficit auditivo do tipo neuro-sensorial e a avaliação dos genitais criptorquidia à esquerda.

No aparelho cardiovascular verificou-se frequência cardíaca de 120 bpm, respiratória de 28 mpm e pressão arterial de 90 x 60 mmHg, sendo os pulsos periféricos simétricos e normais à palpação. A conformação torácica era do tipo "pectus carinatum". O íctus cordis foi observado na altura do 5.º espaço intercostal esquerdo e impulsões sistólicas junto à borda esternal esquerda.

A ausculta do precórdio revelou bulhas rítmicas e 1.º bulha mais intensa em área tricúspide e a 2.º bulha hipofonética em área pulmonar. Observou-se ainda sopro sistólico tipo ejeção de intensidade de + /4, em borda esternal esquerda, na altura dos 2.º, 3.º, 4.º espaços intercostais.

A radiografia de tórax demonstrou trama vascular pulmonar e área cardíaca dentro da normalidade com discreto abaulamento do arco médio. O estudo eletrovetorcardiográfico evidenciou sobrecarga atrial e ventricular direita (fig. 3).

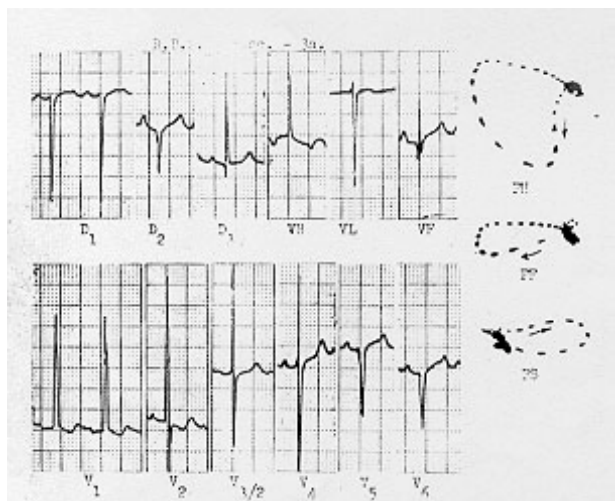


Fig. 3- Estudo eletrocardiográfico evidenciando sobrecarga de câmaras direitas.

O ecocardiograma revelou importante hipertrofia ventricular direita com estenose acentuada do tipo muscular em sua via de saída e discreta insuficiência tricúspide. A valva pulmonar, o tronco e as artérias pulmonares apresentavam morfologia e dimensões normais.

No estudo hemodinâmico observou-se presença de gradiente de pressão sistólica intraventricular direito de 99 mmHg.

A angiografia confirmou a presença de banda muscular anômala no ventrículo direito, ocasionando acentuado estreitamento na sua via de saída (fig. 4), além de pequena comunicação interatrial. A ventriculografia esquerda mostrou distorção do septo infundibular na via de saída lembrando o aspecto encontrado na estenose subvalvar aórtica.



Fig. 4- Ventriculografia direita: estenose pulmonar infundibular.

O estudo genético confirmou a hipótese clínica, sendo que o paciente foi considerado mutante, pois seus ascendentes eram normais, não sendo constatado outro caso na família. O aconselhamento genético foi baseado na porcentagem encontrada na população geral, para os futuros irmãos e de 50% para os futuros descendentes dos pacientes.

Considerando-se a estenose pulmonar infundibular como de importante repercussão hemodinâmica foi indicada a correção operatória. Os achados intra-operatórios de importância foram bandas musculares exuberantes que obliteravam a via de saída do ventrí-

culo direito e insuficiência valvar tricúspide por alteração do aparelho subvalvar com cordas alongadas e presença de tecido embrionário.

O procedimento operatório constou de infundibulectomia e ampliação da câmara ventricular direita com pericárdio bovino e alteração do aparelho valvar tricúspide foi corrigida através do encurtamento de suas cordas. A evolução pós-operatória foi considerada favorável.

DISCUSSÃO

O termo Leopard introduzido por Gorlin é de uso consagrado e caracteriza os principais achados da síndrome. Outros autores^{3,4} salientam a dificuldade diagnóstica em casos de menor penetrância e conseqüentemente menor expressividade clínica. Nesse sentido parece razoável considerar como pertencentes à SL, de acordo com Voron, pacientes que se situem dentro de um dos seguintes critérios: a) múltiplas lentígens em associação com pelo menos duas alterações entre as sete listadas por Gorlin; b) na ausência de múltiplas lentígens será considerado o diagnóstico da síndrome, desde que o paciente apresente 3 das referidas alterações e haja um familiar em linha direta que satisfaça ao item anterior².

Deve-se destacar que o presente relato constitui um exemplo de grande expressividade de sinais clínicos, e preenche todos os critérios estabelecidos por Gorlin.

A herança autossômica dominante, de penetrância variável, mutação genética, tem sido enfatizado,⁷

Com relação à estenose pulmonar com a SL, cabe ressaltar o diagnóstico diferencial com a síndrome de Noonan que apresenta defeitos cardíacos e extracardíacos semelhantes, mas sem lentígens. Entretanto, a possibilidade de que ambas entidades possam estar relacionadas dentro

de um mesmo contexto sindrômico genético não é reconhecida².

Outro aspecto a ser ressaltado é a associação entre estenose pulmonar e alterações miocárdicas primárias, tipo hipertrofias subvalvares, relatadas em cerca de 8% dos pacientes portadores de SL e observadas no presente caso.

Finalmente, deve-se considerar a possibilidade da ocorrência de alterações genéticas subjacentes ao diagnóstico de estenoses pulmonares, o que ressalta a importância da investigação familiar de casos suspeitos.

SUMMARY

The case of a 3.5 year old male child with isolated infundibular pulmonary stenosis as a part of the Leopard syndrome, distinguishing the presence of "Lentigens" mostly in the thorax is reported.

The importance of this report concerns the rarity of this genetic disease. As an attempt to establish the syndrome, diagnostic criteria were established for cases in which the seven major signs are not present.

They are represented by lentigens, electrocardiographic conduction defects, ocular hypertelorism, pulmonary stenosis, abnormalities of genitalia, retardation of growth and deafness.

REFERÊNCIAS

1. Gorlin RJ, Anderson RC, Moller JH - The Leopard (multiple lentigens) syndrome revisited. *Laryngoscope*, 81: 1674, 1971.
2. Voron DA, Hatfield HH, Kalkhoff RK - Multiple lentigens syndrome. Case report and review of the literature. *Am J Med*, 60: 447, 1976.
3. Somerville J, Bonham-Carter RE - The heart in lentiginosis. *Br Heart J*, 34: 58, 1972.
4. Ting HC, NG SC - The Leopard (multiple lentigens) syndrome: A case report. *Med J Malaysia*, 38: 98, 1983.
5. Isaia B, Vivalda L, Spada A - La síndrome Leopard: descrizione di un caso. *Minerva Pediatrica*, 34: 117, 1982.