

Genética | Caso Clínico

PD-033 - (21SPP-11732) - MANCHAS CAFÉ-COM-LEITE (MCL) - SÍNDROME DE LEGIUS, UM OUTRO DIAGNÓSTICO

Ana Catarina Coelho¹; Margarida Agostinho¹

1 - Serviço de Pediatria, Centro. Hospitalar de Leiria

Introdução / Descrição do Caso

As MCL são um achado dermatológico comum em Pediatria, muitas vezes benigno e sem significado clínico. Contudo, se múltiplas ou associadas a outros sinais e/ou sintomas, podem ser subjacentes a doenças genéticas mais complexas, tendo o tratamento e prognóstico implicações distintas.

A Síndrome de Legius(SL) é uma doença autossómica dominante(AD), caracterizada pela presença de MCL, sem outras características de Neurofibromatose tipo1(NF1). Pode estar associada a dificuldades de aprendizagem ou atraso do desenvolvimento.

Lactente de 4 meses, saudável, referenciado à consulta, por suspeita de NF1, por apresentar múltiplas MCL.

Foram descritas 10 MCL >5mm, dispersas pelo tronco e extremidades, sem outras lesões associadas, como efélides, nódulos de Lisch ou neurofibromas.

A mãe e vários membros da família materna, em todas as gerações, apresentavam múltiplas MCL isoladas, desde a infância, sem outras lesões ou complicações associadas à NF1.

Dado o não cumprimento dos critérios clínicos para diagnóstico de NF1, colocou-se a hipótese de SL.

O doente foi encaminhado para consulta de Genética, onde foi realizado estudo genético materno, tendo sido identificada uma mutação no gene SPRED1, que confirmou o diagnóstico clínico e molecular de SL.

Dada a hereditariedade AD, protelou-se o teste molecular confirmatório no lactente e assumiu-se este diagnóstico.

Comentários / Conclusões

Ao identificar MCL é importante procurar outros sinais característicos de síndromes genéticas, no paciente e na sua família.

A importância do reconhecimento precoce da SL, na presença de MCL é, para além de efetuar um diagnóstico correto, evitar a ansiedade e o risco iatrogénico associados ao diagnóstico de NF1 e iniciar uma vigilância precoce de outras manifestações desta doença.

Palavras-chave : Manchas café-com-leite, Neurofibromatose tipo 1, Síndrome de Legius