

SÍNDROME DE LAURIN-SANDROW: RELATO DE CASO

Valquiria G. de Aquino*; Waldemar V. Silva Junior; Weruska G. Homar; Marcial F. Galera.

Unidade de Genética Médica e Biologia Molecular – HGU – Departamento de Pediatria - Faculdade de Medicina – UNIC - Cuiabá -MT.

Introdução: Esta síndrome é uma rara anomalia autossômica dominante caracterizada por duplicação em espelho dos dedos de mãos e pés, polissindactilia e ocasionalmente dimelia de ulna e fíbula ou hipoplasia da mesma e de tibia. Foi descrita inicialmente por Laurin em 1964 e Sandrow em 1970 que relatou o caso de uma menina com este fenótipo associado à hipoplasia de aleta nasal e columela curta. A polissindactilia é uma anormalidade relativamente comum, contudo, a imagem em espelho é rara, além dos 2 casos anteriormente mencionados, são relatos somente mais 5 casos na literatura. O objetivo deste trabalho é apresentar um caso desta síndrome genética extremamente característica quanto rara.

Metodologia: Revisão de prontuário.

Resultados: EMV, 8 meses, sexo masculino, natural de Colíder-MT, filho de pais não consanguíneos, mãe 19 anos G1P1, com sorologias negativas, pai com 23 anos, com atraso do DNPM associado a múltiplas dismorfias como fonte ampla, base de nariz alargada, columela curta, lábio superior fino com filtro naso-labial alongado, micrognatia, orelhas em concha ampla, anteriorizada e de baixa implantação, microftalmia, tórax pectus carinatum, hérnia umbilical, sindactilia de todos os dedos das mãos que se estendem até as pontas com aparência de broto de rosa, com completa fusão de hálux e polissindactilia em espelho de ambos os pés com 7 dedos no pé direito e 6 em esquerdo ao estudo radiológico. O exame neurológico revelou hipertonia apendicular com hipotonia axial, ausência de clônus e incordenação da sucção e deglutição. Exames: cariótipo 46,XY, TC de crânio: hipoplasia /agenesia de corpo caloso e fundo de olho sugestivo de atrofia óptica bilateral.

Conclusões: Consideramos ter estado diante de um caso de Laurin-Sandrow e questionamos a possibilidade de novos achados da síndrome, já que devido sua raridade não há um número de casos significativos para comparação. Com o falecimento do paciente, não houve possibilidade para investigação da associação desta síndrome com outras anomalias congênitas, as quais poderiam ser fontes das complicações clínicas do paciente que culminaram com o óbito.