

Inicialmente descritas como entidades separadas, as sequências de Poland e de Mobius atualmente são compreendidas como eventos resultantes de um mesmo espectro disruptivo. C.E.B., 11anos, feminina, veio para aconselhamento genético por apresentar agenesia de peitoral maior a direita com braquissindactilia, além de paralisia do 6Q e 7Q pares cranianos. Os pais eram normais mas duas tias paternas apresentavam hipoplasia de peitoral maior e diminuição de membro superior mas sem paralisia de nervo facial. Diagnosticou-se S. de Poland/Mobius de herança autossômica dominante, com penetrância incompleta e expressividade variável. A análise eletrofisiológica através do exame do potencial evocado de tronco cerebral de outros familiares revelou comprometimento do núcleo do nervo trigêmio. Este achado demonstra que esta lesão de tronco cerebral está presente associada ao defeito de membro e tórax mesmo que em caráter sub-clínico, o que poderia acontecer em outros portadores de S. Poland aparentemente isolada. Propomos, portanto, que este tipo de avaliação seja realizada de rotina em todos os pacientes com este tipo de síndrome.

APOIO: PROPESP/UFRGS, FAPERGS, CNPQ