



1º CONGRESSO DE
**PEDIATRIA DA
REGIÃO NORTE**
MANAUS - AM
22 A 24 DE JUNHO DE 2023

**22 A 24 DE
JUNHO DE 2023**

Centro de Convenções Manaus Plaza Shopping
Av. Djalma Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Noonan Como Causa De Baixa Estatura: Uma Série De Relatos De Caso

Autores: FERNANDO LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS), JÚLIA FIALHO CAUDURO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS), FELIPE THIAGO DIAS DE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS), KEYLA SOUSA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS), MARCOS VINICIUS ALVES DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS), VÂNIA MESQUITA GADELHA PRAZERES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS)

Resumo: A Síndrome de Noonan (SN), CID Q87.1, é uma condição hereditária de caráter autossômico dominante devido a mutações em genes BRAG, KRAS, MAP2K1, NRAS, PTPN11, RAF1, R1T1, SOS1 (ROBERTS, 2001). Descrita pela primeira vez em 1965, pela cardiologista pediátrica Jaqueline Noonan. Possui fenótipo típico de baixa estatura, pescoço curto e de base alargada, fâcies característica, cardiopatia congênita (estenose valvar pulmonar, defeitos de fechamento do septo atrial, cardiomiopatia hipertrófica), criptoorquidismo, atraso cognitivo variável, problemas auditivos, alteração na coagulação e displasia linfática (ALLEN, SHARMA, 2023). Caracteriza-se clinicamente por fâcies típica, formato facial triangular, implantação baixa da orelha, hipertelorismo ocular e ptose palpebral. O diagnóstico é baseado em achados clínicos, com relevância da conformação fenotípica (ZENKER, et al. 2022). No seguinte trabalho relataremos uma série de quatro casos com características similares com destaque para baixa estatura associada diretamente à SN. Foram atendidos 4 pacientes no ambulatório especializado em genética pediátrica em Manaus com clínica compatível de SN associado com baixa estatura para a idade. Todos os casos foram devido acidente genético, mutação “de novo”, com pais normais. As idades variaram de 8 a 12 anos à consulta sendo 3 do sexo masculino para 1 do sexo feminino (3:1). O painel para SN e rasopatias apresentaram resultados compatíveis com a síndrome sendo a variante patogênica em heterozigose em gene PTPN11 a mais frequente (3 casos) e apenas um com variante em heterozigose em gene NRAS provavelmente patogênica. Das alterações apresentadas no exame físico das crianças podemos destacar: baixa estatura (4:4), pescoço curto com bases alargadas (4:4), criptoorquidismo (3:3), baixa implantação das orelhas (2:4) e malformações da artéria pulmonar (2:4). Há uma relação intrínseca entre as variantes gênicas expressas e o desenvolvimento de leucemias, sendo, portanto o diagnóstico e tratamento oferecidos de maneira eficaz e de forma oportuna. A variante patogênica em NRAS, apresentada por um dos pacientes, é, por exemplo, de desregular a via RAS-MAPK levando à leucemia mielocítica juvenil em cerca de 40% dos casos. Variantes patogênicas em PTPN11 também foram encontrados em 19% das crianças com síndrome mioldisplásica com excesso de células blásticas, podendo evoluir para leucemia mielóide aguda. Por conta do grande espectro de alterações patológicas da SN, recomenda-se que todos os pacientes sejam acompanhados por equipe multiprofissional e submetidos a uma avaliação cardiológica plena logo que diagnosticados, visto que a maior causa de morbimortalidade são as alterações cardíacas concomitantes. Em caso da realização de correções cirúrgicas, deve haver avaliação criteriosa das características de coagulação do paciente.