



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolgia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Perfil Metabólico De Crianças Com Síndrome De Noonan E Síndromes Noonan-like Sugere Um Papel Das Mutações Da Via Ras/mapk Na Sinalização Da Insulina

Autores: MALAQUIAS AC*; COUTO XCCS*; HOMMA TK*; MORAES MB**; FUNARI MFA***; PEREIRA AC***; VILLARES SMF***; BERTOLA DR**; JORGE AAL****

Resumo: Objetivos: Avaliar o perfil metabólico em crianças com síndrome de Noonan (SN) e síndromes Noonan-like (SNL). Metodologia: Foram selecionadas 58 crianças com mutação previamente identificada em genes associados a SN e SNL e 96 controles pareados por idade para avaliação antropométrica e dosagem de glicemia, insulina e perfil lipídico. Estatura e IMC foram expressas como z-escore para idade e sexo. Teste t e ANOVA foram usados quando apropriado. Resultados: Pacientes com SN foram mais baixos ($z\text{-altura} = -2,3 \pm 1,2$ vs $0,1 \pm 1,0$, $p < 0,001$) e apresentaram $z\text{-IMC}$ semelhante em relação grupo controle. Não houve diferença entre as concentrações de glicemia, insulina e LDL-colesterol. Pacientes com SN apresentaram baixas concentrações de colesterol total ($142,4 \pm 27,0$ vs $156,4 \pm 24,7$ mg/dl, $p = 0,001$) e de HDL-colesterol (HDL-C; $41,4 \pm 12,6$ vs. $58,0 \pm 12,4$ mg/dl, $p < 0,001$) e elevadas concentrações de triglicerídeos ($78,3 \pm 34,5$ vs $66,2 \pm 23,0$ mg/dl, $p = 0,004$). Pacientes com SN tem maior probabilidade de apresentar HDL-C baixo (odds ratio de 18,6; IC95% 7,5-46, $p < 0,001$) e triglicerídeos elevado (odds ratio de 3,8, IC 95% 1,4-10,7, $p = 0,011$), comparando com grupo controle. Os pacientes com mutação no PTPN11 apresentaram discreto aumento da HOMA-IR ($1,4 \pm 1,3$ vs $1,0 \pm 0,6$, $p = 0,04$) e pacientes com mutação no RAF1 apresentaram os menores níveis de HDL-C ($36,0 \pm 8,7$ mg/dl), em comparação com pacientes PTPN11 ($40,8 \pm 12,2$ mg/dL) e outros genótipos ($50,8 \pm 14,6$ mg/dl, $p = 0,043$). Conclusão: Apesar do $z\text{-IMC}$ normal, crianças com SN apresentaram perfil lipídico semelhante ao observado na síndrome metabólica e diabetes tipo 2, sugerindo efeito das mutações na via RAS/MAPK na sinalização da insulina.