Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Neurofibromatose-Noonan: Relato De Caso.

Autores: CAMILA BRANDÃO (C-HUPES/UFBA), RENATA ARRUTI (C-HUPES/UFBA), ISABELA REIS (C-HUPES/UFBA), CRESIO ALVES (C-HUPES/UFBA)

Resumo: A síndrome de neurofibromatose-Noonan é uma doença hereditária autossômica dominante, que apresenta características clínicas da neurofibromatose tipo 1 (NF1) e da síndrome de Noonan (SN), prevalência de 1/3.000 a 1/4.000 nascidos vivos, e comprometimento do sistema nervoso central, cutâneo, endócrino, ortopédico e gastrointestinal.Descrever caso de uma criança com síndrome de neurofibromatose-Noonan.Relato de caso. Paciente feminina, 10 anos, nascida de PSAC, por sofrimento fetal agudo, prematura tardia, PN: 2.800 g, CN: 45,5 cm. Pais não são consanguíneos. Nega história familiar de doenças genéticas. Teve hipoglicemia e icterícia neonatais. Avaliada devido à baixa estatura, dificuldade alimentar, atraso do neurodesenvolvimento e dismorfias. Ao exame físico, apresentava altura 119 cm (Z- score: -3,1), peso 23,4 Kg (Z-score: - 1,97), baixa implantação de orelhas, fronte proeminente, base nasal alargada e hipertelorismo ocular com discreta ptose palpebral bilateral. Ausência de manchas café com leite, sardas axilares e inguinais, nódulos de Lisch ou pescoço alado. Investigação diagnóstica mostrou: cariótipo 46, XX, não resposta ao teste de estímulo do GH com clonidina (pico de GH: 2,65 ng/mL), ressonância nuclear magnética de crânio com discreta hidrocefalia tetraventricular compensada. Ecocardiograma evidenciou estenose fisiológica dos ramos pulmonares e forame oval pérvio. Estudo de sequenciamento completo do exoma, identificou variante patogênica em heterozigose no gene NF1 (NM 00267.3: c.3445A>G: p.(Met1149Val), previamente descrita, associada à síndrome de Neurofibromatose-Noonan e neurofibromatose tipo 1 de herança autossômica dominante.Mutações germinativas que alteram a via RAS/MAPK estão envolvidas na patogênese de ambas as síndromes. Algumas manifestações clínicas podem se sobrepor. A apresentação deste caso clínico reforça a importância de uma investigação cuidadosa de características clínicas de outras RASopatias em pacientes com suspeita de síndrome de Noonan, sendo o teste genético uma ferramenta fundamental para o diagnóstico diferencial.