

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Noonan: Série De Casos Em Serviço Universitário De Referência

Autores: Introdução: A síndrome de Noonan (SN) é uma distúrbio de herança autossômica dominante causada por variantes patogênicas de genes da via RAS-MAPK. Objetivos: Descrever aspectos clínicos e variantes patogênicas da SN em um hospital de referência. Metodologia: Resultados: Caso 1: Menino, 6 anos e 10 meses, com hipotireoidismo subclínico, estrabismo divergente à direita, fronte proeminente, base nasal achatada, nariz bulboso, filtro longo, microrretrognatia, epicanto, hipertelorismo, palato ogival, fossetas pré-auriculares, orelhas de baixa implantação, pectus excavatum, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), estenose valvar pulmonar leve e cardiomiopatia hipertrófica (CMH) não obstrutiva do ventrículo esquerdo (VE). Mutação: BRAF c.770A>G p.(Gln257Arg). Caso 2: Menina, 10 anos e 8 meses, com baixa estatura, hipertelorismo, orelhas pequenas de implantação baixa e retrovertidas, base nasal deprimida, ponta nasal bulbosa, filtro nasolabial apagado e lábios grossos. Mutação: PTPN11 c.922A>G p.(Asn308Asp). Caso 3: Menina, 8 anos, com disfagia, fronte proeminente, sinofris, cílios longos, hipertelorismo, palato ogival, orelhas de baixa implantação, pectus excavatum, hipotonia, hiperlordose lombar, comunicação interatrial (CIA) e persistência do canal arterial (PCA). Mutação: PTPN11 c.328G>A p.(Glu110Lys). Caso 4: Menino, 4 anos e 3 meses, com fronte olímpica, ptose palpebral esquerda, base nasal deprimida e alargada, manchas café com leite, tórax assimétrico, hérnia umbilical, fimose e testículo direito não palpável, CMH assimétrica de VE, CIA e insuficiência mitral. Mutação: RAF1 c.770C>T p.(Ser257Leu). Caso 5: Menino, 3 meses, com ptose bilateral, telecanto, epicanto, fendas palpebrais oblíquas para baixo, fronte ampla, micrognatia, pectus excavatum, pescoço curto com prega nugal, hipotonia, ADNPM e CIA. Mutação: PTPN11 c.853T>C p.(Phe285Leu). Caso 6: Menino, 5 anos e 3 meses com manchas café com leite no tórax e abdome, face triangular, fronte proeminente e assimétrica, telecanto, epicanto, fendas palpebrais oblíquas para baixo, orelhas de baixa implantação e retrovertidas, palato ogival, e pescoço curto. Mutação: PTPN11 c.923A>G p.(Asn308Ser). Conclusão: Dos 6 pacientes desta série 4 tinham mutações no PTPN11, 1 no BRAF e 1 no RAF1. Todos apresentaram baixa estatura ou baixo peso, dismorfias faciais características e alterações musculoesqueléticas Quatro dos 6 casos tinham cardiopatia congênita, variando de estenose valvar pulmonar leve a CMH e CIA/PCA. Perfil genético mostrou 66% dos casos causados por mutação do PTPN11, corroborando dados da literatura. Os achados reforçam o fenótipo variável, mesmo entre pacientes com a mesma mutação, e a importância da confirmação molecular para prognóstico e manejo clínico.

Resumo: AMANDA RANGEL (UFBA), NICOLE CRUZ DE SÁ (UFBA), KEZIA MACIEL (UFBA), JULIA CONSTANÇA FERNANDES (UFBA), CRESIO ALVES (UFBA)