

Trabalhos Científicos

Título: Deformidades Da Coluna Vertebral Em Pacientes Com Rasopatias E Variantes Patogênicas Em Genes Relacionados

Autores: Introdução: Deformidades da coluna vertebral são frequentes em indivíduos com Rasopatias, sugerindo o envolvimento da via RAS/MAPK no desenvolvimento e manutenção do esqueleto axial. 15% a 30% dos pacientes com síndrome de Noonan (SN) e síndrome cardiofaciocutânea (SCFC). Entretanto, a exata prevalência e progressão permanecem incertas. Objetivos: Avaliar a frequência de deformidades vertebrais em pacientes com Rasopatias. Metodologia: Estudo retrospectivo conduzido em 2 hospitais terciários. Foram analisados prontuários médicos em busca de deformidades da coluna vertebral de 116 pacientes com diagnóstico clínico e molecular de Rasopatias que realizaram radiografias de coluna como parte do seguimento clínico. Resultados: Foram avaliados 116 pacientes (62 meninos e 54 meninas) com diagnóstico clínico de Rasopatias: 103 pacientes foram diagnosticados com SN, 8 com SCFC, 4 com SN com múltiplas lentigines (SNML) e 1 com neurofibromatose tipo 1 (NF1). A análise molecular identificou variantes nos genes PTPN11 (64), BRAF (11), SOS1 (11), RAF1 (5), LZTR1 (6), SHOC2 (4), KRAS (4), RIT1 (4), MEK1 (2), NRAS (2) e 1 paciente para cada variante nos genes SOS2, NF1 e A2ML1. Deformidades vertebrais foram observadas em 47,4% da coorte: 36 casos de escoliose, 9 de cifoescoliose, 3 de cifose e 9 com outras anormalidades. Além disso, 17 pacientes apresentavam 2 ou mais alterações. Dos 103 pacientes com SN, 45 (44%) apresentavam deformidades: 32 casos de escoliose, 6 de cifoescoliose e 3 de cifose. Seis dos oito pacientes com SCFC (75%) apresentavam alterações, predominantemente cifoescoliose (3). Três dos quatro pacientes com SNML (75%) tinham escoliose e o único paciente com diagnóstico de NF1 apresentava escavação vertebral anterior. Conclusão: Nesta coorte, observou-se uma frequência de deformidades superior àquela reportada na literatura. A escoliose foi predominante em pacientes com SN enquanto cifoescoliose foi mais frequente em pacientes com SCFC, sugerindo possível correlação genótipo-fenótipo. A pesquisa sistemática dessas deformidades é essencial para promover intervenções precoces, melhorar prognóstico e preservar a qualidade de vida dos pacientes com Rasopatias. Estudos posteriores são necessários para definição da história natural e compreensão das correlações genótipo-fenótipo.

Resumo: BARBARA AYUMI PEIXOTO AOTO (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA SANTA CASA DE SÃO PAULO), GIULIA DIAS (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA SANTA CASA DE SÃO PAULO), CLÁUDIO SANTILLI (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), DÉBORA BERTOLA (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), ALEXANDER JORGE (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), ALEXSANDRA MALAQUIAS (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)