

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Neurofibromatose-Noonan Em Menina Com Baixa Estatura E Genitália Externa Atípica

Autores: Introdução: A Síndrome Neurofibromatose-Noonan é uma síndrome rara, que cursa com as características da Neurofibromatose do tipo 1 e síndrome de Noonan. É uma RASopatia decorrente da mutação do gene NF1, descrita pela primeira vez em 1985, com apenas 1 relato cursando com distúrbio de diferenciação sexual (DDS) até o momento. Objetivos: A.F.F, 7 anos, sexo feminino, encaminhada ao ambulatório devido a baixa estatura, manchas café com leite e clitoromegalia. Trouxe exames externos (androstenediona 0,3 ng/ml, 17-OHP 28,8 ng/dL, Ca iônico 1,32 mg/dl, P 5,6 mg/dl, DHEA-S 12,2 ug/dL (normal), renina 1,26 ug/L, LH G, p.(Lys1444Glu) no éxon 32 do gene NF1, em heterozigose. Pelo OMIN, Síndrome de Neurofibromatose-Noonan, [AD], [MIM 601321]. Paciente segue em ambulatório de endocrinologia pediátrica para cuidados. Metodologia: Resultados: Conclusão: A síndrome Neurofibromatose-Noonan é decorrente da mutação no gene NF1, cursando com as manifestações clínicas da Neurofibromatose do tipo 1, como os neuromas plexiformes, e da síndrome de Noonan, exemplificadas pela cardiopatia, baixa estatura e dismorfismo facial. Em estudos, foi observada alta frequência de algumas características, como baixa estatura, criptorquidia, deficiência intelectual, macrocefalia, anormalidades otorrinolaringológicas e desenvolvimento tumoral, porém apenas um caso de genitália atípica no sexo feminino foi descrito, sem mecanismos fisiopatológicos esclarecidos até o momento. O presente trabalho relata caso de síndrome Neurofibromatose-Noonan com manifestação de genitália atípica, com intenção de ampliar os diagnósticos diferenciais em DDS, a fim de realizar o acolhimento mais adequado possível.

Resumo: ANA BEATRIZ CHARANTOLA BELONI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), FERNANDA DONEGÁ CAVALLARI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), NATALIA BAGNATO BOIHAGIAN (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), MARIANA LENZA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), LEANDRA STEINMETZ (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), LUCIANA NAVES VIEIRA ROSA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), AMANDA THAÍS PEDROSA DE CARVALHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), DÂNAE BRAGA DIAMANTE LEIDERMAN (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), FLÁVIA MATTKE SANTOS FERREIRA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), FELIPE MAATALANI BENINI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), GABRIELA ALVES MARTINS DE SOUZA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), GABRIELA PORTILHO DE CASTRO RODRIGUES DE CARVALHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), LUCAS YUKIO OTSUBO HAYASIDA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), PEDRO HENRIQUE NUNES LEITE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), FELIPE ALVES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC)