Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Noonan: A Importância Da Avaliação Parental

Autores: LUÍSA DE OLIVEIRA GURGEL (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), HERCÍLIA DE OLIVEIRA COSTA DAMACENO LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), MARIA EDUARDA DE OLIVEIRA ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), YASMINE CAETANO DOS SANTOS NINA FARAY (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), MARIA EVANIELLY RAMOS SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), RUTH MARIA MENDONÇA ANACLETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), GABRIELA ALVES XAVIER (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), RAYANA ELIAS MAIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA)

Resumo: A Síndrome de Noonan é uma condição genética que pode acometer 1 a cada 2000 indivíduos. É causa por alterações gênicas, em sua maioria, autossômicas dominantes (BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MRAS, NRAS, PP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED2), sendo PTPN11 responsável por 50% dos caso. A manifestação clínica inclui dismorfismos, baixa estatura e defeitos cardíacos congênitos - alterações que ainda são, por muitas vezes, subdiagnosticadas na prática médica. O entendimento sobre essa condição é importante seja para a condução dos casos e avaliação parental, seja para a realização do diagnóstico diferencial com outras síndromes genéticas."Paciente feminina, natural da Paraíba, é filha de casal não consanguíneo. Teve história pré-natal de aumento de translucência nucal e foi avaliada ao nascimento, com achados de excesso de pele em nuca, pescoço curto e alado, hipertelorismo, telecanto, epicanto, baixa implantação de orelhas, hipertelorismo mamário. Diante da suspeita de síndrome de Turner, foi solicitado cariótipo, que não evidenciou alterações: 46,XX[20]. No seguimento ambulatorial, paciente comparece com os pais, apresentando bom desenvolvimento neuropsicomotor, ultrassonografia de abdome normal e ecocardiograma com estenose pulmonar discreta, CIA 4,5 mm, CIV muscular de entrada 3 mm e CIV trabeculares 2 mm, 1,5 mm, 1,2 mm. Além disso, foram observadas dismorfias semelhantes no pai, que também apresenta baixa estatura, baixa implantação das orelhas e hipertelorismo. A família relatou gestação anterior de criança com características físicas semelhantes, falecida com cardiopatia. Diante do fenótipo e do modo de herança compatível com autossômico dominante, foi possível o diagnóstico clínico de síndrome de Noonan."""Considera-se sobreposição fenotípica da Síndrome de Turner e da Síndrome de Noonan, sendo considerado um diagnóstico diferencial importante em mulheres, devido a presença de características como baixa estatura, pescoço curto e alado e malformações cardíacas. Para que ocorra a diferenciação entre essas síndromes o teste de cariótipo é essencial, para exclusão da monossomia do cromossomo X presente na síndrome de Turner. Na Síndrome de Noonan, o cariótipo é normal e, associado ao quadro clínico, pode sugerir a confirmação por sequenciamento dos genes associados à síndrome. Além disso, na síndrome de Turner, os casos são isolados, enquanto que na síndrome de Noonan 30% a 75% dos casos um dos pais é afetado, levando ao risco de 50% de ter filhos afetados._x000D_ É de suma importância a diferenciação entre a Síndrome de Noonan e de Turner. Isso porque o manejo terapêutico e de seguimento difere para cada quadro. A singularidade do caso reside na importância da avaliação parental no processo diagnóstico, ademais do cariótipo, considerando a forma de herança autossômica dominante da síndrome de Noonan e o subdiagnóstico de condições genéticas. Nesse caso, o aconselhamento genético é item fundamental para o planejamento familiar.