



24^o Congresso Brasileiro de
PERINATOLOGIA
de 26 a 29 de setembro de 2018
Natal • RN

Trabalhos Científicos

Título: Neonato Com Hidropsia: relato De Caso Síndrome De Noonan

Autores: ANA MARIA ALDIN (REAL HOSPITAL PORTUGUÊS), CÉLIA VIEIRA, ELAYNE URQUIZA SOARES, ANA CLÁUDIA FIRMINO, ANDRÉA FIREMAN, ANDRÉA PORTELA, ARACY BIBIANO, ANNE MASSAY, FERNANDA BARACHO, CLEMENTE BARACHO FILHO, NATÁLIA MOSER, CAMILA CANGUSSÚ

Resumo: Introdução: Hidropsia fetal não imune necessita de investigação etiológica, as causas mais comuns são as infecciosas (toxoplasmose, citomegalovirose, sífilis) e anormalidades cardíacas. Além de causas urinárias, hepáticas, a causa genética também deve ser investigada. Objetivo: Relatar um caso admitido na UTI neonatal (UTIN) com hidropsia por cardiopatia fetal, que se apresentou como Síndrome de Noonan (SN). Relato de caso: Recém nascido (RN) masculino, cesariana, idade gestacional 31 semanas. Antecedentes: genitora: 29 anos, seis consultas pré-natal, GII/PI (saudável), pais não consanguíneos. Ultrassonografias(USG): 12 semanas: alteração translucência nucal, 28 semanas: polidrâmnio severo, 30 semanas: hidropsia fetal importante. RN nasceu em morte aparente, hidrópico. Apgar 01/01/02. Peso 2485g. Realizado reanimação e encaminhado à UTIN. Ao exame: RN gravíssimo, hipotônico, anasarca, facies sindrômica (baixa implantação de orelhas, fenda palpebral pequena, hipertelorismo, base do nariz larga, micrognatia), pescoço curto e alado com excesso de pele na região posterior, mamilos com implantação lateralizada, dedos longos, nevus hiperocrômico em perna direita, ausência bilateral de testículos. Apresentava tumoração cutânea frontoparietal direita, circular em giros (Cutis Verticis Gyrata). Recebeu medidas de suporte: ventilação mecânica, sedação, drogas vasoativas, dreno torácico a direita (derrame pleural), acesso central. Investigação diagnóstica: Hemograma: leucopenia e plaquetopenia, sorologias para Zica, Dengue, Parvovirus, Rubéola, Toxoplasmose, Citomegalovirus e Sífilis negativas, USG abdominal: ascite anecóica, USG transfontanela e Ressonância magnética de crânio sem alterações importantes, Biopsia de pele: Cutis Verticis Gyrata primária sem malignidade, Cariotipo banda G: normal, Ecocardiograma: forame oval patente com shunt direita-esquerda, comunicação intraventricular, hipertrofia biventricular, insuficiência mitral leve/moderada. Evoluiu com progressão da miocardiopatia hipertrófica, apresentou extrassístoles e taquicardia atrial. Fez propranolol e amiodarona, evoluiu com piora, baixo débito, enterocolite, bloqueio átrio ventricular total. Óbito com 63 dias de vida. Sequenciamento do Painel de Noonan: encontrada uma variante patogênica no gene RAF1. Discussão: SN é um distúrbio autossômico dominante, clínica e geneticamente heterogêneo. A gravidade é variável, desde apresentação fetal letal a quadros leves. Pacientes com mutações no gene RAF1, como o RN, podem apresentar miocardiopatia hipertrófica neonatal grave. O diagnóstico de SN pode ser feito pelas características clínicas. No entanto, o diagnóstico correto através do sequenciamento genético é importante na terapêutica e aconselhamento genético.