

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Noonan Com Variante Rara Lztr1 Em Seguimento De Recém-Nascido De Alto Risco

Autores: MARIA LUIZA CAVALLI RADEKE (UNIFEBE), GABRIELA PIRES RIBEIRO (UNIFEBE), SAMIRA KASSEM AYOUB (PREFEITURA DE BALNEÁRIO CAMBORIÚ), ANA ELISA BUZETTI NEVES (UNIFEBE)

Resumo: Introdução: Síndrome de Noonan (SN) é uma desordem do desenvolvimento, autossômica dominante, com incidência de 1:1000–1:2500 nascidos vivos (OLIVEIRA et al., 2025). Apresenta fenótipo variável, incluindo traços faciais típicos, baixa estatura e cardiopatias (STAGI et al., 2022). O diagnóstico é clínico, mas há mutações detectáveis em até 80% dos casos (ZENKER et al., 2022). O reconhecimento precoce possibilita manejo multidisciplinar e redução da morbimortalidade.
Objetivos: Recém-nascido (RN) feminino, mãe 26 anos, primigesta, pré-natal adequado. Parto cesáreo por sofrimento fetal, após 8 dias de bolsa rota e líquido amniótico purulento. Idade gestacional pelo método New Ballard de 29 semanas e 3 dias, muito baixo peso, pequena para idade gestacional na curva de crescimento Intergrowth-21. Necessitou de reanimação neonatal, seguido de suporte ventilatório por 9 dias, com diagnóstico de Sepsis Neonatal. Durante a internação suspeitou-se de cardiopatia, realizado ecocardiograma (ECO) que evidenciou Forame Oval Patente, Estenose Valvar Pulmonar (EVP) leve e Comunicação Interventricular, sem repercussões hemodinâmicas. Realizado novo ECO pré-alta, com evolução da EVP de leve para moderada. Após estabilidade clínica, recebeu alta com 1 mês e 12 dias de vida, idade corrigida de 35 semanas e 4 dias, mantendo seguimento de puericultura e cardiopediatria. Durante o acompanhamento a EVP evoluiu a grave, necessitando de cirurgia, realizada aos 9 meses de idade, sendo feita ampliação do tronco pulmonar, plastia de valva pulmonar e atrioseptoplastia, mantendo EVP residual discreta. No seguimento, características de hipertelorismo, nariz deprimido com base larga e ponta arredondada, macrocefalia com micrognatia, baixa estatura e cardiopatia, levaram a hipótese diagnóstica de SN. Encaminhada para avaliação genética, foi realizado cariótipo com resultando normal para o sexo feminino. A investigação seguiu com sequenciamento completo do exoma, revelando uma mutação no gene LZTR1, confirmando SN.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: Variantes patogênicas nos genes PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1, SHOC2, NRAS, CBL, BRAF e MAP2K, somam 80% dos casos de SN (MAGALHÃES et al., 2021). Porém, desde 2014 a variante em LZTR1 têm sido associada com SN e pacientes com essa variante apresentam risco de cardiomiopatia hipertrófica (BUSLEY et al., 2024). No entanto, o diagnóstico pré-natal é incomum, pois não existem sinais ultrassonográficos específicos. Esse cenário destaca a importância do seguimento qualificado, onde a combinação de dismorfia craniofacial e cardiopatia orienta a suspeita de SN (SUN et al., 2022). Este caso ilustra a relevância de considerar SN como diagnóstico diferencial em RN cardiopata, principalmente com EVP. No seguimento do RN de alto risco a tríade dismorfia craniofacial, cardiopatia e baixa estatura permitiu realizar a investigação genética, direcionar o acompanhamento multidisciplinar e intervir de forma oportuna gerando impacto positivo na sobrevida e qualidade de vida do paciente e família.