

Trabalhos Científicos

Título: Baixa Estatura Associada À Cardiopatia - Quando Suspeitar Da Síndrome De Noonan

Autores: MARIA EDUARDA ALVES DORTA (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE SANTOS), INGRID DAMACENO ROSA DORTA (CLÍNICA VITTA), ALEXANDRE ALVES DORTA FILHO (UNIVERSIDADE NOVE DE JULHO)

Resumo: A Síndrome de Noonan é uma síndrome genética de origem mendeliana, autossômica dominante, capaz de atingir muitos genes como PTPN11. Foi descrita inicialmente em 1963 por Jacqueline Noonan, cardiologista pediátrica, que observou pacientes que apresentavam estenose valvar pulmonar associada à baixa estatura, dismorfismo craniofacial e retardo mental moderado. Relato de caso: L.G.C.C., masculino, pardo, 6 anos. Pré natal sem intercorrências, nascido à termo, Apgar 9/10, recebeu alta da maternidade sem necessidade de cuidados intensivos. Acompanhado em serviço desde 2019, foi direcionado para avaliação genética por apresentar dismorfismos craniofaciais (retrognatismo, hipertelorismo ocular, epicanto, implantação baixa e rotação incompleta do pavilhão auricular, pescoço alado e nariz em pêra), alterações cardíacas (estenose pulmonar discreta, CIA). Apresentou audiometria com alterações de perda auditiva bilateral com gap de 30db. Sem dificuldades cognitivas. Antropometria do paciente, baseada nos dados coletados entre 2020-2023, se manteve nos gráficos de estatura (OMS - escore Z) entre -2 e 0, apesar do tratamento com GH recombinante com 2,4 UI desde 2020. Discussão: A SN é diagnosticada clinicamente pelo exame físico, feito com base nos critérios propostos por Van Der Burgt, e confirmada pelo exame genético. No entanto, muitas vezes é erroneamente diagnosticada como síndrome de Turner masculina. A baixa estatura, um dos primeiros sinais da SN, afeta cerca de 70% a 83% dos pacientes, entretanto, a causa ainda não foi esclarecida. Segundo a literatura, o melhor tratamento para baixa estatura seria com GH recombinante, porém, não é eficaz para o gene PTPN11, mutação apresentada pelo paciente descrito, e confirmado pela geneticista. Comprovada pela ineficácia do tratamento a partir da evolução do paciente pelo score Z, que se manteve em -2 e 0. As cardiopatias são observadas em 62% a 90% dos pacientes, sendo a mais comum a estenose pulmonar, presente em 54% dos portadores da SN. O hipertelorismo ocular e epicanto são características presentes na SN, visto que 95% dos pacientes apresentam alterações. O paciente, no entanto, neste relato de caso não apresenta alterações oculares significativas, como alta miopia, que afeta cerca de 54% dos pacientes. Neste caso, foi possível identificar alterações no sistema auricular do paciente, que além das dimorfismos no pavilhão auricular e, com o tempo, começou a apresentar perda auditiva bilateral. Contudo, não apresenta atraso no desenvolvimento cognitivo notado em 55% dos portadores. Conclusão: Diante de uma síndrome com tantos fenótipos, devemos estar atentos já ao nascimento e na primeira infância. Visto que o atendimento precoce e multidisciplinar dará a possibilidade de uma qualidade de vida melhor. A síndrome de Noonan é sub diagnosticada pela maioria dos médicos, sendo necessária maior atenção nas alterações fenotípicas, cardiopatias, oftalmopatias e alterações auditivas.