

## Trabalhos Científicos

**Título:** Cisto De Colédoco Congênito E Síndrome De Noonan: Relato De Caso

**Autores:** MARINA JULIA LUVISON (HU-UFSC), JANAINA CRUCIANI SOLDATELI (HU-UFSC), CAMILA MARQUES DE VALOIS LANZARIN (HU - UFSC)

**Resumo:** Cistos de colédoco (CC) são dilatações congênitas da árvore biliar, enquanto a síndrome de Noonan (SN), é uma síndrome genética de expressão clínica variável. Relatamos um caso de associação de CC em recém-nascido (RN) com SN, a qual há poucas descrições na literatura. Relato de Caso: RN pré-termo, masculino, mãe primigesta, ultrassonografia (USG) pré-natal de 22 semanas sugestiva de presença de CC. Ao nascimento, apresentou icterícia precoce e massa palpável em abdome superior, além de múltiplas malformações: dismorfias faciais, hipertelorismo ocular e mamário, anomalias cardíacas e criptorquidia. USG abdome confirmou presença de CC intra-hepático, ecocardiograma evidenciou miocardiopatia hipertrófica biventricular importante, comunicação interventricular moderada e canal arterial amplo. Exames demonstraram aumento de bilirrubina direta e alargamento do RNI. Avaliado pela genética, com suspeita de SN, confirmada por exame genético com variante patogênica em heterozigose, no gene PTPN11. Trata-se de um estudo tipo relato de caso, previamente aprovado pelo comitê de ética institucional - CAAE: 72863023.7.0000.0121. CC são dilatações congênitas da via biliar, podendo ser intra ou extra-hepáticos. São raros. A apresentação clínica clássica é a tríade icterícia, dor abdominal e massa palpável em quadrante abdominal superior, sendo encontrada principalmente na população pediátrica. O diagnóstico, na maioria das vezes, é por USG, podendo ser complementado por técnicas como ressonância com colangiopancreatografia, sendo este o melhor custo benefício e padrão-ouro para o diagnóstico e classificação. O CC congênito pode ser suspeitado já no período pré-natal no USG morfológico, como nesse caso. Em relação à SN, sabe-se que é oriunda de mutações que ocorrem em genes envolvidos na codificação de proteínas que fazem a sinalização intracelular das RAS-MAPK (proteínas quinases ativas por mitógenos). O gene mais prevalente na SN é PTPN11, encontrado em nosso paciente. Com o avanço dos diagnósticos genéticos, a SN tem-se mostrado com um amplo fenótipo de apresentações clínicas clássicas, correspondendo com genótipos já bem descritos na literatura. Entretanto, apesar dos avanços, em até 10% dos casos o teste genético pode ser normal e o diagnóstico ser feito a partir da alta suspeita clínica. Nosso relato demonstra caso que apresenta muitas características clínicas clássicas do diagnóstico de SN, como dismorfias faciais implantação baixa das orelhas, hipertelorismo mamário, alterações cardíacas clássicas como estenose pulmonar, miocardiopatia hipertrófica, criptorquidia, sangramento anormal com KPTT alargado, USG pré natal com polidramnia, com o acréscimo de outra alteração que poucas vezes foi relatada na literatura dentro das associações clínicas, a presença do CC, sendo esta característica associada à maior potencial de degeneração maligna. Este relato reporta a associação do achado pouco descrito na literatura de CC congênito com SN.