

Trabalhos Científicos

Título: Prejuízos Acerca De Um Diagnóstico Tardio De Síndrome De Noonan: Um Relato De Caso

Autores: MARIA EDUARDA NEIVA NOVAES ANTUNES LIMA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), GABRIELA DE ALMEIDA M. MADRUGA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), MARÍLIA DIAS GOMES E SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), BÁRBARA BARROS DE FIGUEIREDO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), MANOÍSA BEZERRA DA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), TAYNÁ RODRIGUES DE SOUZA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE)

Resumo: A Síndrome de Noonan (SN) decorre, em geral, de uma herança genética autossômica dominante e é caracterizada pela presença de diversas alterações fenotípicas, bem como no desenvolvimento físico e intelectual, além de perda auditiva e criptorquidia. Diagnóstico clínico por ser observado diante da tríade: dismorfismos faciais (face triangular, pescoço alado, hipertelorismo), cardiopatia congênita e baixa estatura, tornando-se completo com avaliação genética. Paciente, 7 anos e 7 meses, masculino, encaminhado para serviço de pediatria por quadro de baixa estatura (BE) e baixo peso, com dificuldade no crescimento desde o 1º ano de vida e histórico familiar similar (dois irmãos de 5 e 23 anos com BE). Apresentava, ainda, atraso de fala e motor, com dificuldade para andar e correr, e perda auditiva à direita. Possuía como antecedentes nascimento por parto normal, termo, com peso adequado, sem intercorrências e testes de triagem neonatal inalterados. História de internamentos prévios apenas por crise de sibilância. Apresentava, ao exame, fronte longa, hipertelorismo ocular e múltiplas manchas café com leite sem efélides axilares ou inguinais, além de hipotonia e déficit de força em membros inferiores, com sinal de Gowers presente. Sobre antecedentes familiares, havia consanguinidade parental, uma irmã com insuficiência renal precoce transplantada (sem causa definida), uma irmã falecida aos 9 dias de vida de causa não esclarecida e dois irmãos com limitações motoras (incapazes de correr e subir escadas). Durante investigação de déficit auditivo, foi realizada audiometria que identificou perda auditiva de grau severo à direita. Foi solicitada avaliação do geneticista do serviço, realizado diagnóstico clínico de Síndrome de Noonan por história de baixa estatura, dificuldade escolar e dismorfias típicas, com provável doença neuromuscular associada, estando em investigação até o presente momento. Crianças com SN apresentam dificuldade de aprendizagem e necessitam de educação especial, bem como cerca de 50% preenchem critérios para algum transtorno do desenvolvimento com comprometimento intelectual verbal e não verbal. Ademais, por apresentar prevalência elevada e diversas condições associadas como baixa estatura e defeito cardíaco corroboram para que o diagnóstico seja precoce ou ao menos ocorra a investigação da SN mediante tais quadros clínicos. Sabe-se que para grande parte das comorbidades associadas o tratamento proposto é semelhante ao realizado nos mesmos quadros independente da síndrome, o que corrobora para diagnóstico e início cada vez mais precoce das medidas terapêuticas a fim de alterar o desfecho e qualidade de vida desses pacientes. O relato de caso descrito ressalta a importância de um diagnóstico precoce da SN tendo em vista que trata-se de um diagnóstico clínico a fim de amenizar as complicações a longo prazo como baixa estatura e melhora do desenvolvimento durante a infância e proporcionar um melhor prognóstico a esses pacientes.