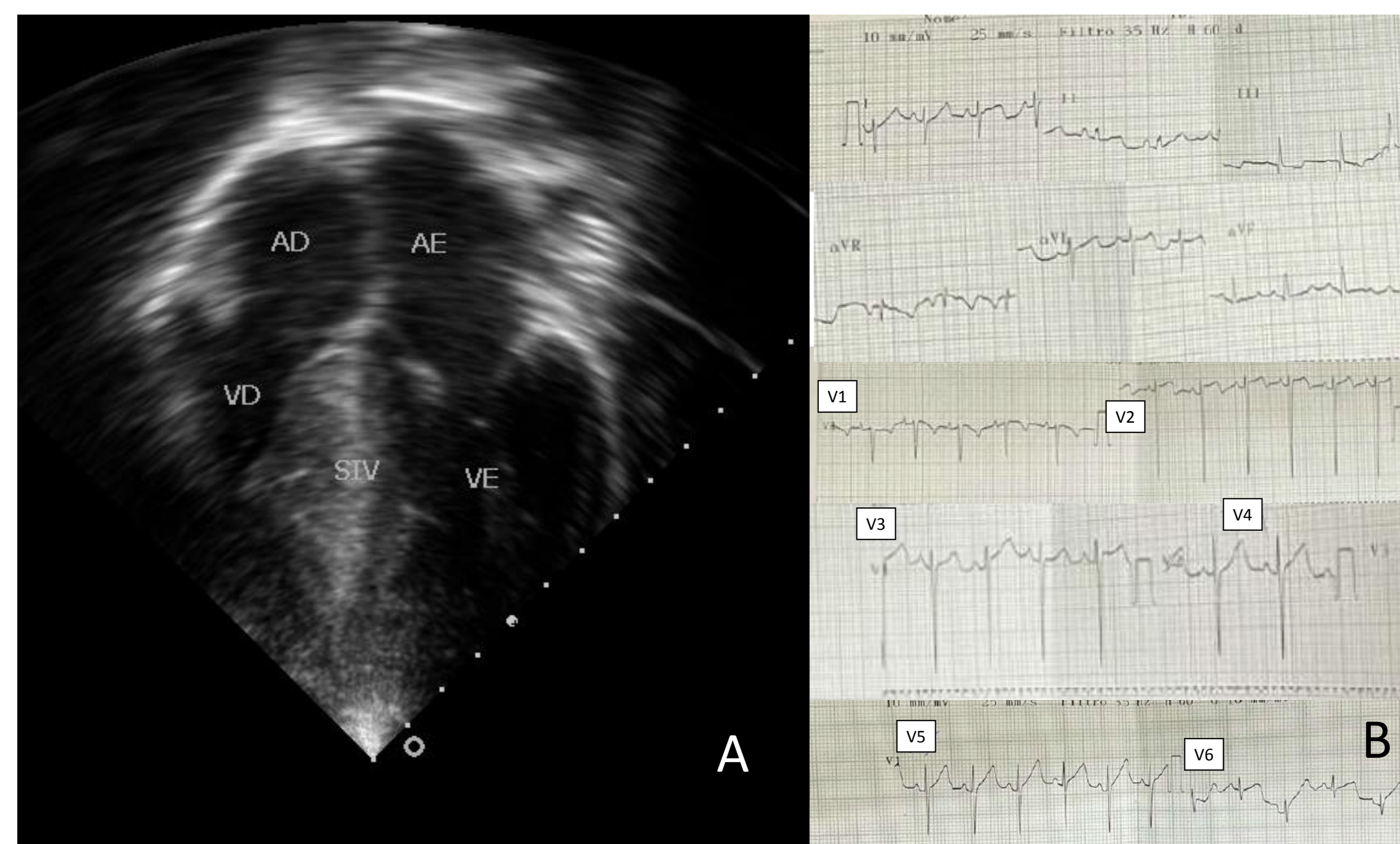


INTRODUÇÃO

A miocardiopatia hipertrófica (MCH) pediátrica possui características que diferem da população adulta, com incidência de 0,3 a 0,5 casos para cada 100.000 crianças. Em adolescentes e adultos, alterações em genes sarcoméricos são a principal etiologia, por outro lado, fenocópias são comuns nos primeiros anos de vida, incluindo os erros inatos do metabolismo e as síndromes genéticas.

DESCRIÇÃO DO CASO

Lactente, feminina, 5 meses, com diagnóstico de MCH desde o nascimento, encaminhada para acompanhamento e investigação. História de polidramnia no pré-natal, parto cesáreo a termo, Apgar 4/8, necessitou ventilação com pressão positiva e foi internada na UTI neonatal por 38 dias. Ecocardiograma (ECO): válvula mitral displásica com insuficiência mitral (IM) leve e hipertrofia concêntrica do ventrículo esquerdo (VE), suspeitando-se de diabetes gestacional. Exame físico com desenvolvimento psicomotor normal, face grosseira, fontanela anterior ampla, fronte ampla, baixa implantação de orelha esquerda, orelhas rodadas para trás, hipertelorismo ocular, epicanto bilateral, base nasal achatada, sobrancelhas arqueadas, fenda palpebral inclinada para baixo, narinas antevertidas, filtro longo, pescoço curto, membros curtos, genitália feminina com calha mucosa perineal, ânus anteriorizado, dimple sacral. Precórdio abaulado à esquerda, ritmo cardíaco regular e sopro sistólico 2+/6+ em foco mitral, ausculta pulmonar com roncocalor de transmissão e baço palpável. Realizou-se eletrocardiograma com ritmo sinusal e sinais de hipertrofia VE, além de ECO com MCH com septo interventricular no Z-score = +3,69 e valva mitral displásica, IM leve e insuficiência aórtica leve, com gradiente intraventricular de 70 mmHg. Suspeitou-se de síndrome genética, sendo, então, realizado cariótipo (46XX) e exoma, observado variante patogênica RAF1, com o diagnóstico de Síndrome de Noonan.



Ecocardiograma corte apical quatro câmaras mostrando hipertrofia septal (A) e Alterações eletrocardiográficas (B)
Fonte do autor

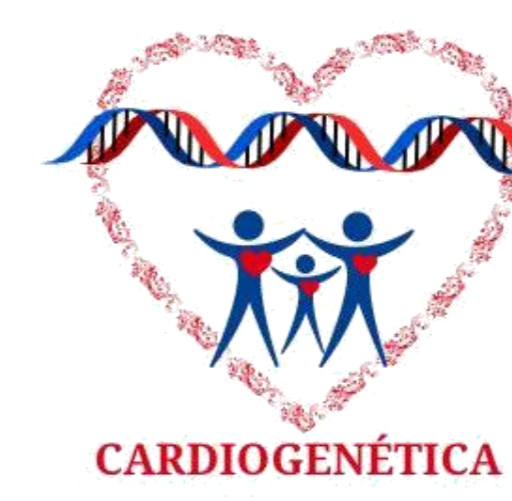
CONCLUSÃO

Após o período neonatal, a Síndrome de Noonan é uma das principais causas de MCH em lactentes. É uma condição autossômica dominante com envolvimento multissistêmico e dismorfismos faciais característicos. MCH ocorre em 85 % dos pacientes com mutações na RAF1. Sua evolução difere das MCH sarcoméricas com mortalidade elevada nos primeiros dois anos de vida, principalmente às custas de insuficiência cardíaca congestiva. O caso relatado alerta para a importância da avaliação sistêmica e do diagnóstico etiológico das miocardiopatias pediátricas.

(CAEE: 93874218.2.0000.5243)



Contato: cardiogeneticauff@gmail.com



Referências:

Lipshultz SE, Law YM, Asante-Korang A, Austin ED, Dipchand AI, Everitt MD, Hsu DT, Lin KY, Price JF, Wilkinson JD, Colan SD. Cardiomyopathy in Children: Classification and Diagnosis: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation*. 2019 Jul 2;140(1):e9-e68.

De Angelis G, Bobbo M, Paldino A, D'Agata Mottotese B, Altinier A, Dal Ferro M, Merlo M, Sinagra G. Cardiomyopathies in children: classification, diagnosis and treatment. *Curr Opin Organ Transplant*. 2020 Jun;25(3):218-230.

Lee TM, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, Ware SM, Colan SD, Chung WK, Jefferies JL, Rossano JW, Castleberry CD, Addonizio LJ, Lal AK, Lamour JM, Miller EM, Thrush PT, Czachor JD, Razoky H, Hill A, Lipshultz SE. Pediatric Cardiomyopathies. *Circ Res*. 2017 Sep 15;121(7):855-873.