

ASSOCIAÇÃO DE SÍNDROME DE NOONAN COM SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDE (SAF): RELATO DE CASO

Descritores: Síndrome de Noonan, Síndrome antifosfolípide

Introdução: A Síndrome de Noonan (SN) é uma doença genética autossômica dominante rara que pode afetar os dois sexos e é caracterizada por diversas alterações sistêmicas, como baixa estatura, alterações ósseas, retardo mental, coagulograma alterado, dentre outras. A síndrome antifosfolípide (SAF) é uma trombofilia adquirida mediada por autoanticorpos, caracterizada por trombose arterial ou venosa recorrente e/ou morbidade gestacional e que pode ocorrer isoladamente (primária) ou associada a outras doenças autoimunes (secundária). **Objetivos:** Este estudo se propõe a descrever um caso de associação de Síndrome de Noonan com SAF em paciente com apresentação de Trombose Venosa Profunda aguda (TVP) no membro inferior direito. **Métodos:** Descrição de relato de caso, contendo informações sobre condições clínicas e diagnósticas contidas em prontuário médico e revisão de literatura. **Descrição do caso:** Paciente 21 anos, sexo feminino, portadora de SN deu entrada na unidade de pronto atendimento com febre, dor, edema e rubor no membro inferior direito. Apresentava anemia grave (Hemoglobina 4,1 mg/dl), hipocrômica, microcítica e anisocítica, recebendo transfusão de concentrado de hemácias e transferida para hospital terciário. Ao Ultrassom Doppler de membro inferior direito, evidenciou-se TVP em Veia Femoral, Junção Safeno-femoral e Veia Safena Magna direita. Apresentou Coombs Direto positivo, sem hemólise, além de redução das reservas de ferro, de vitamina B12 e alargamento do Tempo de Tromboplastina Parcial ativada (TTPa), sem correção após o teste da mistura. Investigação de síndrome disabsortiva e focos de sangramento gastrointestinal com Endoscopia Digestiva Alta, Colonoscopia, anti-transglutaminase IgA, anti-células parietais, anti-fator intrínseco, não mostrou alterações. A pesquisa de antifosfolípidos (Anticoagulante Lúpico, anticardiolipina e anti-beta-2-glicoproteína-1) mostrou-se positiva, sendo conduzida como SAF. Iniciada anticoagulação plena com Enoxaparina e Warfarina, bem como reposição de Ferro e Vitamina B12. Permaneceu mais de 30 dias internada por dificuldade em atingir a meta de INR (International Normalized Ratio) recomendada, entre 2 e 3, com repetidos ajustes da Warfarina. Atualmente, a paciente segue em acompanhamento ambulatorial, assintomática, usando Warfarina diariamente, em nível adequado de INR-2,7. **Considerações finais:** O relato do caso propõe-se a ressaltar a associação de SAF e SN em uma paciente, algo pouco relatado na literatura, bem como o desafio do uso da warfarina no tratamento desse grupo de pacientes.