



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Noonan- Relato De Caso

**Autores:** ALESSANDRA ALVES DO NASCIMENTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS); CLARISSA LOPES BATISTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS); GABRIEL EIDI SOUZA TUDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS); MARCELA FIGUEIREDO CONCEIÇÃO AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS)

**Resumo:** Síndrome de Noonan (SN) possui etiologia genética múltipla, distribuição igualmente entre sexos e incidência de 1/1000 e 1/2500 nativos. Ocasiona variadas alterações sistêmicas e fenotípicas, como, baixa estatura, criptorquidismo, anomalias cardíacas. Este trabalho é um relato, com ênfase em alterações de crescimento de paciente do sexo masculino, 14 anos, natural de Manaus-AM. Nasceu de parto cesárea, a termo, cianótico, com alterações cardíacas e criptorquidia. Encaminhado para avaliação na endocrinologia aos 11 anos. Ao exame, peso de 25,3Kg, altura de 123 cm, estatura alvo de 172, 5cm, desvio padrão de -2,83, hipertelorismo ocular, cabelos em forma de tridente, desvio da comissura labial para baixo, pescoço alado, pectus excavatum discreto, criptorquidia bilaterais. Aos exames complementares, cariótipo 46XY; raio X de mãos e punhos com idade óssea compatível com a cronológica segundo a tabela de Greulich – Pyle; exames laboratoriais e ressonância magnética (RM) cranioencefálica dentro da normalidade, o IGF-1 próximo ao limite inferior, RM de abdome com criptorquidia bilateral e rins normais. O paciente enquadrou-se nos critérios clínicos de van der Burgt para o diagnóstico da SN. Encaminhou-se para laparotomia exploratória, sem testículos evidenciados. Prescreveu-se administração diária de GH recombinante em via subcutânea, com doses de 0,1U/kg/dia, inicialmente, a 0,15 U/kg/dia, atualmente. Desde início do tratamento, 2013, paciente apresentou aumento estatural de 10 cm. Mais da metade dos pacientes com SN do sexo masculino apresenta criptorquidia, sendo a puberdade frequentemente atrasada. Na SN, níveis de IGF-1 estão abaixo do normal ou no limite inferior da normalidade na maioria dos pacientes; em 70% a 83% há baixa estatura de início pós-natal. Tratamento com GH recombinante humano pode melhorar o crescimento em pacientes portadores da síndrome. O diagnóstico da SN, embora auxiliado pelo rastreamento genético, é baseado na clínica. Sinais evidenciados pelo fenótipo do paciente atrelados às manifestações sistêmicas apontam para um diagnóstico conclusivo. É essencial ao pediatra o conhecimento das características do exame clínico desses pacientes. Tratamento com hormônio do crescimento promove melhorias na qualidade de vida e no crescimento, reiterando a importância da detecção e tratamento.