



Trabalhos Científicos

Título: : Diagnóstico Auditivo Em Pré-Escolar Portador Da Síndrome De Noonan – Relato De Caso

Autores: KAREM CRISTINA MARTINS PIRES (UNIVERSIDADE VILA VELHA), ALINE DE ALMEIDA MOREIRA BUSS (UNIVERSIDADE VILA VELHA), JULIANY DE OLIVEIRA TOREZANI (UNIVERSIDADE VILA VELHA), LETICIA JACQUES CARAN (UNIVERSIDADE VILA VELHA), MARIA BERNADETH DE SÁ FREITAS (UNIVERSIDADE VILA VELHA), LEOMARA AMORIM DO ROSARIO (UNIVERSIDADE VILA VELHA), AGATHA SIQUEIRA AFONSO (UNIVERSIDADE VILA VELHA), SYANE DE OLIVEIRA GONÇALVES (UNIVERSIDADE VILA VELHA), RAQUEL DORNELAS MARQUES (UNIVERSIDADE VILA VELHA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Noonan (SN) é um distúrbio autossômico dominante com expressão variável. Genes relacionados com a via de sinalização RAS/MAPK foram relacionados com a sua etiologia. A SN apresenta grande variabilidade fenotípica e é caracterizada por dismorfismo facial, baixa estatura, cardiopatia congênita direita, entre outros. Em alguns casos pode apresentar surdez neurossensorial para altas frequências. DESCRIÇÃO DO CASO: J.G.S.V., sexo masculino, 4 anos e 7 meses, diagnosticado com a SN aos 03 anos, por teste de genoma. Apesar das suspeições, os primeiros dois exames realizados foram negativos para a síndrome, o que provocou retardo nas intervenções. Foi encaminhado pelo neurologista ao serviço de referência do estado em avaliação auditiva para realizar o teste Evocado Auditivo de Tronco Encefálico (PEATE). Apresentava atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e o resultado do exame evidenciou perda neurossensorial leve em ouvido direito. O paciente já havia apresentado alteração nos dois testes de orelhinha – Emissões Otoacústicas (EOA). Durante a consulta pediátrica, antes da realização do PEATE, foi encontrado atraso nas áreas de linguagem e motora. DISCUSSÃO: Perda neurossensorial para altas frequências são comuns na SN, entretanto, paciente foi encaminhado ao serviço com atraso, sendo o diagnóstico realizado tardiamente. A deficiência auditiva pode levar a uma série de deficiências secundárias, como alterações da fala, de linguagem, cognitivas, emocionais, sociais, educacionais, intelectuais e vocacionais. CONCLUSÃO: Recém-nascido com dismorfismo facial precisam ser encaminhados para fazer o PEATE pois podem apresentar perdas neurossensoriais e precisam de intervenção precoce. A SN se encaixa nesta condição e o diagnóstico nem sempre se faz nos primeiros meses de vida, o que tem retardado o diagnóstico com repercussões.