

## Trabalhos Científicos

**Título:** Explorando A Síndrome De Noonan: Aspectos Clínicos, Genéticos E Impacto Social

**Autores:** MARIA BEATRIZ MARIZ MAIA DE FREITAS (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA ), LAURA PIRES SOARES DE OLIVEIRA (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA ), MARIA ALICE MARIZ MAIA DE FREITAS (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA ), SOFIA PIRES SOARES DE OLIVEIRA (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA ), RAFAEL SOARES DE ARAÚJO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA )

**Resumo:** A Síndrome de Noonan é uma síndrome genética, de caráter hereditário predominantemente dominante que atinge cerca de 1 a cada 1000-2500 nascidos vivos. A SN é causada por mutações genéticas, e pertence à família das Rasopatias, que são distúrbios genéticos fenotipicamente sobrepostos ocasionados pelo desequilíbrio da via RAS/MAPK. Entre os genes afetados estão o PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, LZTR1, KRAS, NRAS, BRAF, SOS2 e outros. Dentre os genes afetados o PTPN11 é o mais conhecido, sendo afetado em cerca de metade dos pacientes com SN. Apresentar as características clínicas, genéticas bem como o impacto social da Síndrome de Noonan na população pediátrica. O presente resumo trata-se de uma revisão bibliográfica integrativa, utilizando artigos científicos dos últimos 5 anos, encontrados no banco de dados Pubmed. Foi utilizado como descritores: Crianças, Fenótipo, Genes, Impacto Social. A Síndrome é descrita por diversas características altamente sugestivas, como: defeitos cardíacos, baixa estatura, características faciais dismórficas, deformidade no peito, parentes de primeiro grau com SN ou qualquer uma das características acima, atraso do desenvolvimento e dificuldade no aprendizado, criptorquidia, displasia linfática e atraso puberal. Uma consulta clínica habitual com o pediatra, com o acompanhamento do desenvolvimento e crescimento da criança, podem levar à suspeita do diagnóstico. Além dos transtornos clínicos, é importante destacar também os problemas sociais, comportamentais e emocionais dessa condição. Pacientes com SN costumam apresentar problemas para identificar e descrever emoções vivenciadas por si mesmo e pelos outros, problemas de ansiedade, humor, insegurança, dificuldade com interações e habilidades sociais e distúrbios comportamentais. Logo, é importante que os médicos tenham o conhecimento necessário para pelo menos identificar uma suspeita da Síndrome de Noonan, e assim encaminhá-lo para um especialista. Tendo em vista que o paciente possa ter um acompanhamento precoce e uma atenção direcionada para todos os problemas que crianças com essa condição podem apresentar.