

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Noonan: Uma Revisão De Literatura.

**Autores:** LUÍZA OLIVEIRA PICCININI (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), PIETRA NAZARI (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO )

**Resumo:** A Síndrome de Noonan (SN) é uma das síndromes de herança autossômica dominante mais frequentes, sendo diagnóstico diferencial importante em indivíduos com baixa estatura, atraso puberal e criptorquidia. Compreender a SN e os seus achados clínicos mais comuns, além de buscar os descritores físicos que podem auxiliar no diagnóstico, a fim de melhor identificar possíveis pacientes. Trata-se de uma revisão bibliográfica realizada na base de dados do PubMed, do Scielo e do UpToDate, e no Tratado de Pediatria da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP), através dos descritores: 'Síndrome de Noonan', 'Infância', 'diagnóstico' e 'tratamento'. A fisiopatologia da SN está diretamente relacionada a mutações germinativas na via de sinalização RAS/MAPK, principalmente no gene PTPN11. O diagnóstico desta síndrome é fundamentado em achados clínicos, pontuados conforme os critérios de Van der Burgt, um sistema simples e eficiente com base em critérios maiores e menores da variabilidade clínica da SN. Além disso, em pacientes com fenótipo leve, o sequenciamento genético molecular é indicado. Desde o período pré-natal, podem ser observadas alterações à ultrassonografia morfológica, como a translucência nucal aumentada. Durante a infância, as crianças com SN, geralmente, se enquadram no terceiro percentil de estatura e apresentam sopro indicativo da doença cardíaca congênita, geralmente causado por uma estenose pulmonar. Fenotipicamente, observa-se face triangular, fenda palpebral oblíqua, hipertelorismo, deformidades torácicas, criptorquidia em pacientes do sexo masculino, retardo mental e displasia linfática. A base do tratamento dessa síndrome é o uso de Hormônio do Crescimento Recombinante Humano (rhGH), que é capaz de aumentar a velocidade de crescimento basal das crianças com SN, além do tratamento das comorbidades associadas, como a cardiopatia congênita. Seu prognóstico depende da intensidade das manifestações clínicas de cada indivíduo, podendo variar desde uma doença que cursa com vida normal e mínima morbidade, até uma enfermidade letal. A Síndrome de Noonan é uma doença genética autossômica dominante que pode ser diagnosticada conforme o sistema de pontuação de Van der Burgt, de acordo com as características clínicas apresentadas. O tratamento da baixa estatura é realizado através de rhGH. Devido sua incidência relativamente alta, urge a importância de melhor entender as manifestações da síndrome, a fim de identificá-la mais precocemente, ressaltando a importância de uma assistência e de uma investigação pré-natal adequadas.