

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Noonan Em Pacientes Pediátricos De Um Hospital Quaternário

**Autores:** GABRIELLA LIMA PEREIRA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE (UFF)), EDUARDA CORREA MAIA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE (UFF)), VIRGINIA LAIS FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE (UFF)), ANA FLÁVIA MALHEIROS TORBEY (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE (UFF)), RAQUEL GERMER TOJA COUTO (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE (UFF)), EVANDRO TINOCO MESQUITA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE (UFF))

**Resumo:** A síndrome de Noonan (SN) é uma condição genética autossômica dominante, caracterizada por baixa estatura, atraso puberal, dismorfismo facial e cardiopatia congênita. O diagnóstico é clínico e testes genéticos podem ser feitos para analisar os genes envolvidos. Neste relato, são apresentados dois casos de pacientes de um ambulatório de cardiogenética (ACG). Relato de caso 1: Feminina, 1 ano e 7 meses, com histórico familiar de hipertensão e cardiomegalia. Encaminhada ao ACG por comunicação interventricular perimembranosa com mecanismo de fechamento tricúspide, estenose valvar pulmonar, ectasia de ramo direito, estenose de ramo esquerdo e hipertrofia concêntrica de ventrículo esquerdo (VE) no ecocardiograma (ECO). Ao exame físico, apresentava hipertelorismo ocular, pectus excavatum e estenose pulmonar. No eletrocardiograma (ECG) apresentava desvio do eixo para a direita, QRS negativo em AVI e AVF e sobrecarga de átrio esquerdo (AE) e VE. Após o teste genético, o diagnóstico dado foi síndrome de Noonan, com variante no gene RAF 1. Relato de caso 2: Lactente, feminina, encaminhada ao ACG devido à queixa de cansaço aos esforços. Apresentou polidramnia com 34 semanas e cordão umbilical curto. Ao exame físico: fronte ampla, hipertelorismo ocular, epicanto bilateral, implantação baixa de orelhas, genitália feminina com calha mucosa perineal, dimple sacral sem pilificação, sopro sistólico 2+/6+ em ictus. O ECG apresentou ritmo sinusal com hipertrofia do VE, ECO mostrou valva mitral displásica com insuficiência leve, além de miocardiopatia hipertrófica. A paciente também teve o diagnóstico de Síndrome de Noonan, com variante em RAF 1. A SN faz parte de um grupo de doenças denominado rasopatias, sendo de difícil diagnóstico devido à variabilidade fenotípica e possibilidade de ausência de malformações cardíacas. Estas, quando presentes, podem envolver malformações congênitas e fenótipo de cardiomiopatia hipertrófica. Logo, é de extrema necessidade que, diante de pacientes que apresentam dismorfismos, cardiopatias e atrasos no desenvolvimento, a etiologia dessas alterações seja pesquisada por meio de exames complementares e testes genéticos. Como evidenciado nos casos, o exame físico, com características típicas, bem como as alterações cardíacas presentes no ECO e no ECG são fundamentais para a suspeita da síndrome genética. Assim, foi realizado teste genético no ambulatório, que apresentou variação genética patogênica no gene RAF 1, o que caracteriza a SN em ambas as pacientes. Nesse sentido, observa-se a importância da pesquisa genética no diagnóstico de diversas patologias, assim como a relevância do ACG para aplicar a Medicina de Precisão, permitindo o diagnóstico precoce de síndromes, o que favorece o tratamento correto e o acompanhamento multidisciplinar necessário, proporcionando melhor prognóstico para o paciente, bem como o esclarecimento acerca da condição apresentada.