

SÍNDROME DE NOONAM: RELATO DE CASO

NOONAN SYNDROME: CASE REPORT

Iago Miranda Petrônio¹
Thaise de Abreu Brasileiro²
Ankilma do Nascimento Andrade Feitosa³
Wellington Antônio Silva⁴

RESUMO: Objetivo: O presente trabalho teve como objetivo relatar o caso de um paciente portador da síndrome de Noonan e identificar as principais alterações cardíacas existentes. **Método:** O estudo circunscreve-se numa pesquisa de campo exploratória tipo relato de caso com abordagem quantitativa. A população-alvo considerada é um único indivíduo portador da síndrome de Noonan. O procedimento de coleta de dados só foi realizado após aprovação do projeto de pesquisa pelo Comitê de Ética em Pesquisa - CEP da Faculdade Santa Maria - FSM. **Resultados:** Os resultados foram obtidos através do estudo na literatura sobre as principais alterações cardíacas na Síndrome de Noonan em comparação com os dados do caso relatado. Constatou-se que os achados clínicos e de imagens apresentados pelo paciente condizem com o que é apresentado em outras publicações. **Conclusão:** A Síndrome de Noonan trata-se de uma doença de herança genética autossômica dominante, clinicamente variável e molecularmente heterogênea, apresentando malformações congênitas, como alterações cardíacas, com o percentil em torno de 90%, sendo as mais comuns a estenose valvar pulmonar e a cardiopatia hipertrófica. O diagnóstico dessa doença não é fácil, especialmente em adultos e indivíduos sem alterações cardíacas, quando os dimorfismos faciais tornam-se menos perceptíveis. Embora a síndrome de Noonan tenha sido elucidada do ponto de vista molecular, o diagnóstico clínico ainda é usado para a confirmação diagnóstica.

Palavras-chave: Cardiopatia; Síndrome de Noonan; Diagnóstico.

¹ Acadêmico de Medicina - Faculdade Santa Maria, Cajazeiras - PB. Contato: jagopetronio@hotmail.com.

² Médica pela FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA. Residência em Pediatria pelo Hospital Universitário Osvaldo Cruz. Docente no Módulo Saúde da criança e Coordenadora do internato do Curso de Medicina da Faculdade Santa Maria de Cajazeiras- PB.

³ Enfermeira Docente da Faculdade Santa Maria, Cajazeiras - PB. Mestre em Enfermagem pela UFPB. Doutora em ciências da Saúde pela FMABC- Paulista.

⁴ Médico pela UNIVERSIDADE FEDERAL DO PERNAMBUCO. Residência em Clínica Médica pelo Hospital Geral Doutor César Cals e Residência em Cardiologia pelo Hospital Doutor Carlos Alberto Studart Gomes.

ABSTRACT: *Objective:* The objective of this study was to report the case of a patient with the Noonan Syndrome and identify the main cardiac abnormalities. *Method:* This is a field research, of exploratory type, case report, with quantitative approach. The target population considered is a single person with Noonan syndrome. To analyze the proposed objectives, an interview was conducted based on an instrument for data collection. Information from laboratory tests that were with the patient were also used. Data collection only occurred after approval by the Research Ethics Committee - CEP of Faculdade Santa Maria - FSM. *Results:* The results were obtained by studying the literature on the main cardiac alterations in Noonan Syndrome in comparison with data of the reported case. Clinical findings and imaging tests shown by the patient were consistent with other publications. *Conclusion:* The Noonan Syndrome is a genetic, hereditary autosomal dominant illness, clinically variable and molecularly heterogeneous, featuring congenital malformations, such as heart abnormalities, with percentage around 90%, in which the most common is pulmonary valve stenosis and heart hypertrophy. Diagnosing this illness is not easy, particularly in adults and people who does not have heart changes, when facial dimorphism becomes less evident. Although Noonan Syndrome has been elucidated from the molecular view, but clinical diagnosis is still used for diagnostic confirmation.

KEYWORDS: *Heart disease; Noonan Syndrome; Diagnosis.*