

A SÍNDROME DE NOONAN E A NECESSIDADE DO DIAGNÓSTICO PRECOCE – UMA REVISÃO DE LITERATURA INTEGRATIVA

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Noonan (SN) é uma síndrome genética, autossômica dominante causada por alterações de um dos genes da via RAS/MAPK. É caracterizada por fâcies típicas, cardiopatia congênita, baixa estatura, falhas de coagulação, pescoço alargado. O diagnóstico é importante para minimizar as comorbidades que essa síndrome provoca, oferecendo uma melhor qualidade de vida.

OBJETIVO: Compreender a importância do diagnóstico precoce da Síndrome de Noonan.

MÉTODO: Trata-se de uma revisão integrativa, as informações foram obtidas das bases: Pubmed e Medline, utilizando os descritores: “Síndrome de Noonan” e “Cardiopatia Congênita”. Foram encontrados 88 artigos, sendo selecionados 3, mediante critérios de inclusão: artigos dos últimos 5 anos e relacionados ao tema; e critérios de exclusão: artigos duplicados.

RESULTADOS: Observou-se que a síndrome ocorre em cerca de uma em cada 1.000 a 2.500 pessoas tornando-a relativamente comum e com distribuição semelhante em ambos os sexos. O diagnóstico é clínico, dependendo da detecção de uma ou mais características sugestivas, sendo comum fâcies distintas, cardiopatias e baixa estatura. A partir disso, são feitos testes genéticos para confirmação das mutações e da síndrome. Apesar disso, há um atraso no diagnóstico de pacientes com doença cardíaca congênita, pois o exame clínico e testes genéticos não são inseridos como rotina. Não existem tratamentos específicos para SN, é uma doença que não tem cura. Quando diagnosticada precocemente permite o tratamento das manifestações clínicas. Além disso, observou-se que a expectativa e qualidade de vida dos portadores da doença depende do fenótipo inicial de cada um.

CONCLUSÃO: O diagnóstico correto e precoce promove a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos com SN. Mesmo não havendo cura, os portadores da doença têm um acompanhamento multidisciplinar e recebem o tratamento adequado dos distúrbios identificados. Isso proporciona o aumento da expectativa de vida e uma vida sem grandes limitações.

REFERÊNCIAS

CALCAGNI, Giulio; UNOLT, Marta; DIGILIO, Maria Cristina; BABAN, Anwar; VERSACCI, Paolo; TARTAGLIA, Marco; BALDINI, Antonio; MARINO, Bruno. Congenital heart disease and genetic syndromes: new insights into molecular

mechanisms. **Expert Review Of Molecular Diagnostics**, [S.L.], v. 17, n. 9, p. 861-870, 3 ago. 2017. <http://dx.doi.org/10.1080/14737159.2017.1360766>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28745539/>. Acesso em: 31 maio 2022.

LINGLART, Léa; GELB, Bruce D. Congenital heart defects in Noonan syndrome: diagnosis, management, and treatment. **American Journal Of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics**, [S.L.], v. 184, n. 1, p. 73-80, 5 fev. 2020. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.c.31765>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32022400/>. Acesso em: 30 maio 2022.

CALCAGNI, Giulio; DIGILIO, Maria Cristina; MARINO, Bruno; TARTAGLIA, Marco. Pediatric patients with RASopathy-associated hypertrophic cardiomyopathy: the multifaceted consequences of ptpn11 mutations. **Orphanet Journal Of Rare Diseases**, [S.L.], v. 14, n. 1, p. 163, 5 jul. 2019. <http://dx.doi.org/10.1186/s13023-019-1151-0>. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/bvsms/resource/pt/mdl-31277675>. Acesso em: 31 maio 2022.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Noonan. Cardiopatia Congênita. Diagnóstico.