

SÍNDROME DE NOONAN: RELATO DE CASO DE UMA PACIENTE COM PRESENÇA DE UMA DELEÇÃO NO GENE *SOS1* AINDA NÃO DESCRITA NO BRASIL

Hislen dos Santos Pimentel^{1,2}; Isabel Cristina Neves de Souza³; Luiz Carlos Santana da Silva^{1,3}.

1. Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo, UFPA, Belém / PA
2. Faculdade de Biotecnologia, UFPA, Belém / PA
3. Serviço de Referência em Doenças Raras, Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza, UFPA, Belém / PA.

Introdução: A síndrome de Noonan (SN) é uma doença rara de origem genética com padrão de herança autossômica dominante, apresentando uma prevalência de 1/1.000 a 2.500 nascidos vivos. Os indivíduos com SN possuem baixa estatura pós-natal em 50% dos casos, as alterações faciais como hipertelorismo ocular, fendas palpebrais anti-mangólicas, pregas epicêntricas, ptose palpebral, orelhas de baixa implantação e dimórficas, pescoço curto ou alado, anomalias esqueléticas; cardiopatia congênita; hematológicas; atraso no desenvolvimento; desempenho cognitivo variável. **Relato de Caso Clínico:** Paciente veio encaminhada por Unidade Básica de Saúde para o ambulatório de genética por apresentar hematêmese, dores ósseas na região distal dos membros inferiores e superiores. É acompanhada desde os 3 anos no ambulatório de genética do HUBFS. O diagnóstico clínico conclusivo de SN, pelas características faciais com face triangular, pescoço curto e alado, hipertelorismo, boca com lábios grossos, fendas palpebrais anti-mongólicas, ptose palpebral, orelhas aladas com rotação posterior e simplificadas; hipertelorismo mamário; anomalias dentárias com palato arqueado e estreito, má oclusão dentária e apinhamento, cabelos finos e encaracolados. Segue em acompanhamento atualmente com a genética, neurologia, otorrinolaringologista, oftalmologista, cardiologia, reumatologista, hematologista, psiquiatra e psicologia por apresentar dores ósseas, hematêmese, fibromialgia, autismo, TDAH e Síndrome de Ehrlen Danlos. **Resultados:** Aos 26 anos o diagnóstico clínico foi confirmado com a identificação da deleção p.Asp430 no gene *SOS1*, considerada provavelmente patogênica e sendo o primeiro relato desta variante no Brasil. **Discussão:** Esta variante é bastante rara ocorrendo como um evento mutacional de “novo” associado a SN4. As variantes patogênicas em heterozigose no gene *SOS1* estão associadas clinicamente a outros achados o qual incluem pescoço alado, deformidade esternal com *pectus carinatum* superior e *excavatum* inferior, defeitos da coagulação, displasias linfáticas e anormalidades oculares. Aproximadamente 13% dos indivíduos com esta condição, têm mutação em *SOS1*. A grande variabilidade na apresentação clínica contribui para que o diagnóstico seja estabelecido apenas na vida adulta, assim como ocorre neste ambulatório a dificuldade de acesso a testes moleculares, vários casos de SN continuam apenas com diagnóstico clínico a ser confirmado.