



**UNILEÃO – CENTRO UNIVERSITÁRIO DR LEÃO SAMPAIO  
CURSO DE BACHARELADO EM FISIOTERAPIA**

**MIQUELE SORAI RODRIGUES GOMES**

**SÍNDROME DE NOONAN: UM RELATO DE CASO**

**JUAZEIRO DO NORTE**

**2022**

MIQUELE SORAI RODRIGUES GOMES

**SÍNDROME DE NOONAN: UM RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Dr. Leão Sampaio (Campus Saúde), como requisito para obtenção do Grau de Bacharelado.

Orientador: Prof. Maria Zildanê Candido Feitosa

JUAZEIRO DO NORTE

2022

MIQUELE SORAI RODRIGUES GOMES

**SÍNDROME DE NOONAN: UM RELATO DE CASO**

DATA DA APROVAÇÃO: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

**BANCA EXAMINADORA:**

---

Professor(a) Maria Zildanê Candido Feitosa

Orientadora

---

Professor(a) Viviane Filgueira

Examinador 1

---

Professor(a) Yaskara Filgueira

Examinado 2

JUAZEIRO DO NORTE

2022

## ARTIGO ORIGINAL

### SÍNDROME DE NOONAN: UM RELATO DE CASO

Autores: Miquele Sorai <sup>1</sup>, e Maria Zildanê <sup>2</sup>  
(Miquele Sorai Rodrigues Gomes e Maria  
Zildanê Candido Feitosa ).

Formação dos autores:

1- Acadêmico do Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Leão Sampaio.

2- Professor(a) do Colegiado de Fisioterapia do Centro Universitário Leão Sampaio.

Correspondência: [miquelesorai123@gmail.com](mailto:miquelesorai123@gmail.com)

[MARIAZILDANE@LEAOSAMPAIO.EDU](mailto:MARIAZILDANE@LEAOSAMPAIO.EDU)

**Palavras-chave:** Síndrome de Noonan- Desenvolvimento Infantil; Fisioterapia; Doenças Genéticas.

## **AGRADECIMENTOS**

Em primeiro lugar quero agradecer a Deus pela oportunidade de ter chegado até aqui, por ter realizado o meu sonho de ser fisioterapeuta, por ter iluminado o meu caminho e me dado forças para não desistir em meio a tantas circunstâncias, pois sem Ele nada do que foi feito seria possível! Mesmo em meio às dificuldades da vida o Senhor segurou em minhas mãos e me sustentou. Verdadeiramente, posso dizer, até aqui me ajudou o Senhor!

O meu “muito obrigada” a minha família, ao meu marido Paulo Ricardo Abreu, aos meus filhos, a minha Mãe Socorro, minhas irmãs e meus avô e minha vó (in memoriam), por acreditarem e investirem em mim. Vocês são a minha base e são responsáveis por cada degrau avançado em minha vida. Obrigada por me fazer entender que o futuro é feito a partir da constante dedicação, esforço e, sobretudo humildade, obrigada por estarem sempre comigo e me ajudarem a construir os alicerces de um futuro que começa agora! Enfim, sou grata, por nunca terem me deixado desistir diante dos obstáculos ao longo da caminhada, Minha família, minha base, meu suporte! A vocês minha eterna gratidão! Amo vocês com um amor incondicional.

Uma dedicação especial a minha pequenina, minha filha amada Lorena Martins que me inspirou a escolher o tema deste trabalho através de sua síndrome.

Sou grata ainda a todos os amores e amigos que a Fisioterapia me deu: Yanca Larissa, Ralisdene, Vanessa Negreiros, Irene, Sueli, Maria das Graças. Por onde quer que eu vá, levarei junto a mim a amizade e carinho de cada um de vocês! Meu muito obrigado por tudo que vivemos, cada risada, choro e conquistas e até as discórdias! Sempre serão lembrados em minha vida! Agradeço à minha orientadora Zildinha, por seu apoio, dedicação, conselhos, paciência, parceria e amizade! Uma extraordinária professora a qual eu tenho muito respeito, admiração e carinho! Não tenho palavras para expressar minha gratidão. Você é muito querida e uma profissional espetacular. Eterna Gratidão a todos os meus professores.

“Talvez não tenha conseguido fazer o melhor, mas lutei para que o melhor fosse feito. Não sou o que deveria ser, mas, Graças a Deus, não sou o que era antes.”

Marthin Luther King

## RESUMO

**Introdução:** A síndrome de Noonan (SN) é uma doença genética autossômica dominante com incidência estimada de 1/1000 até 1/2500 nascimentos vivos. Embora problemas/alterações com desempenho motor na vida diária sejam frequentemente mencionados na síndrome de Noonan, o perfil de desempenho motor nunca foi sistematicamente investigado. **Objetivos:** Relatar um caso clínico de Síndrome de Noonan, descrevendo as alterações no desempenho motor que crianças com essa síndrome vivenciam as principais consequências que sofrem em detrimento dessas alterações e mostrar os efeitos da fisioterapia no desenvolvimento motor da criança. **Método:** trata-se de um estudo com perspectiva qualitativa e descritiva, que consiste na coleta direta de dados do caso relatado, ou seja, informações do desempenho motor de uma criança do sexo feminino de 3 anos de idade com síndrome de Noonan. **Resultados atingidos;** Este estudo mostrou que o desempenho motor, força e resistência são significativamente prejudicados em crianças com síndrome de Noonan, assim como levar a conhecimento as intervenções que colaboram com a obtenção de resultados terapêuticos favoráveis para a uma boa condição de vida, enfatizando o trabalho da fisioterapia no cuidado diário desses pacientes.

**Palavras-chave:** Síndrome de Noonan - Desenvolvimento Infantil; Fisioterapia; Doenças Genéticas

## **ABSTRACT**

**Introduction:** Noonan syndrome (NS) is an autosomal dominant genetic disease with an estimated incidence of 1/1000 to 1/2500 live births. Although problems with motor performance in daily life are frequently mentioned in Noonan syndrome, the motor performance profile has never been systematically investigated. consequences they suffer, highlight the problems of interventions. **Objectives:** To report a clinical case of Noonan Syndrome, describing the changes in motor performance that children with this syndrome experience, the main consequences they suffer in detriment of these changes and to show the effects of physical therapy on the child's motor development. **Method:** this is a case study, qualitative and descriptive perspective that consists of the direct collection of data from the reported case, that is, the motor performance in a 3-year-old female child with Noonan syndrome. **Results achieved;** This study showed that motor performance, strength and endurance are significantly impaired in children with Noonan syndrome, as well as bringing to light the interventions that collaborate with obtaining favorable therapeutic results for a good life condition, emphasizing the work of physiotherapy in the daily care of these patients.

**Key words:** Noonan Syndrome-Child Development; Physiotherapy; Genetic Disease



## 1. INTRODUÇÃO

A síndrome de Noonan (NS) é uma doença genética autossômica dominante relativamente rara, definida por uma tríade fenotípica característica: fenótipo facial atípico, baixa estatura e cardiopatia congênita (MALAQUIAS *et al.*, 2008). Em 1963, no entanto, foi quando Noonan e Ehmke apresentaram pela primeira vez, uma descrição mais evidente do que conhecemos hoje como a síndrome de Noonan, a partir de um grupo de nove crianças com dismorfismo craniofacial, pescoço curto, baixa estatura e estenose pulmonar (NOONAN, 1963; BHAMBHANI *et al.*, 2014).

Um crescimento pós-natal reduzido, características dismórficas faciais distintas, cúbito valgo, defeitos cardíacos congênitos, deformidades torácicas e vertebrais, retardo mental, anormalidades hematológicas leves, puberdade tardia e criptorquidia em meninos (BHAMBHANI *et al.*, 2014). Outras manifestações importantes são a dobras dérmicas nucais, anormalidades ectodérmicas e displasias linfáticas (AZUOLA-HERRA *et al.*, 2015).

Dos problemas ortopédicos que podem ser encontrados em pacientes com síndrome de Noonan, a escoliose é relatada entre 10% a 15%. Outras anormalidades espinhais menos comuns que podem ser encontradas são a cifose, espinha bífida, vertebral e anormalidades nas costelas (ROMANO *et al.*, 2010). A fisioterapia na Síndrome de Noonan através de exercícios pode atuar nas alterações ortopédicas e comprometimentos respiratórios, prevenindo e evitando suas progressões (CROONEN *et al.*, 2017).

Os exercícios específicos voltados para a escoliose são frequentemente utilizados para tratar pacientes com curvaturas leves a moderadas, na tentativa de reduzir a necessidade de intervenção cirúrgica (ROBERT *et al.*, 2016). Com isso O presente estudo tem como objetivo oferecer informações sobre a existência da síndrome e suas características fenotípicas, possibilitando assim o diagnóstico precoce e tratamento das complicações.

A Síndrome de Noonan causa baixa estatura e promove várias alterações ósseas, oculares, ortopédicas, hipotonia muscular e atraso neuropsicomotor entre outras, razão pela qual ser importante para uma melhor qualidade de vida as intervenções terapêuticas de uma equipe multidisciplinar. Nesse cenário pergunta-

se: Quais prejuízos essas alterações podem trazer no desempenho motor desses pacientes? Em relação as intervenções terapêuticas, a fisioterapia neuropsicomotora apresenta bons resultados com esses pacientes?

A proposta desse trabalho através desse relato é de propagar o conhecimento a comunidade científica, aos pacientes e familiares e ao público em geral acerca das características e as várias alterações àqueles que tem Síndrome de Noonan, apresentando também para esse público a importância do tratamento fisioterapêutico ao mostrar efeitos positivos no quadro neuromotor, melhorando assim a funcionalidade e a qualidade de vida destes pacientes.

O objetivo deste trabalho é relatar um caso clínico de Síndrome de Noonan, descrevendo sobre as alterações no desempenho motor que crianças com essa síndrome vivenciam as principais consequências que sofrem em detrimento dessas alterações.

## **METODOLOGIA**

### **CARACTERIZAÇÃO DA PESQUISA**

Trata-se de um relato de caso e análise descritiva. Contudo, para embasamento do presente artigo será realizada uma ampla revisão bibliográfica nas bases de dados: Scielo, LILAS, GOOGLE acadêmico, Pubmed usando os seguintes descritores: "Síndrome de Noonan", "Desenvolvimento Infantil", "Fisioterapia"; "Doenças Genéticas" para o melhor direcionamento acerca dos assuntos e consequente contextualização sobre o assunto.

### **LOCAL E PERÍODO DA PESQUISA**

A pesquisa em questão será desenvolvida no Instituto Dr. Leão Sampaio, localizado na Avenida Maria Letícia Pereira, Bairro Lagoa Seca SN, em Juazeiro do Norte, Ceará, No período de janeiro de 2022 a dezembro de 2022.

## **POPULAÇÃO E AMOSTRA**

Criança L.M. R, do gênero feminino, 03 anos de idade, residente em Juazeiro do Norte, Ceará. Ela foi acolhida em uma Clínica escola de um Instituição de Ensino Superior da mesma cidade, por apresentar atraso no desenvolvimento motor, macrocêfalia e hipotonia, com diagnóstico de Síndrome de Noonan.

## **CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO**

Faz parte dessa pesquisa uma criança de 03 anos com Síndrome de Noonan. Os critérios de exclusão não se aplicam nesse estudo

## **INSTRUMENTOS E PROCEDIMENTOS DA PESQUISA**

Os dados serão analisados mediante informação do prontuário pela pesquisadora, o levantamento cuidadoso da ficha de avaliação da fisioterapia motora, bem como os registros das terapias realizadas e por meios de entrevistas abertas com os familiares. Foi possível compreender de forma detalhada toda ordem cronológica do caso em questão do nascimento até os dias atuais, sob o ponto de vista da condução médica e fisioterapeuta sobre o caso.

## **ASPECTOS ÉTICOS**

O projeto será submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa do Centro Universitário Dr. Leão Sampaio (UNILEÃO) para apreciação. Numero do parecer: (5.736.004). Todos os participantes serão informados dos procedimentos a serem adotados na pesquisa. Após aprovação e aceite da metodologia a ser empregada, os participantes serão orientados a assinar um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) em acordo a resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde, e carta de assentimento por se tratar de uma menor de idade, que visa a autonomia, não maleficência, em beneficência e justiça. O participante será informado sobre os

benefícios da pesquisa, garantindo seu direito de informar-se ou tirar dúvidas sobre a pesquisa com o pesquisador, também ficará claro que a qualquer momento poderá desistir do estudo sem sofrer penalidade alguma.

## **RISCOS E MEDIDAS DE PROTEÇÃO DE RISCOS**

Os riscos dessa pesquisa serão mínimos com a quebra accidental do sigilo e/ou a possibilidade de desconforto por partes do entrevistado. Para isso todos os cuidados serão tomados para que a identidade do paciente não seja revelada e autorização para uso de imagens será obtida expressamente por meio do termo de consentimento e Carta de assentimento, livre e esclarecido.

## **BENEFÍCIOS AO VOLUNTÁRIO**

Os benefícios deste estudo é proporcionar à paciente melhora do quadro clínico decorrente da SN e melhora na qualidade de vida, mesmo sabendo que a Síndrome de Noonan é até esse exato momento uma patologia incurável.

## **DECLARAÇÃO DE TORNAR PÚBLICO OS RESULTADOS E À CONFIDENCIALIDADE**

Será informado aos participantes que os dados provenientes do estudo estarão de posse apenas dos pesquisadores envolvidos na pesquisa e no momento da publicação dos resultados do estudo em periódicos e/ou em eventos científicos nacionais e/ou internacionais serão mantidos em sigilo quanto à identidade dos participantes.

## **ANÁLISE DOS DADOS**

Os dados serão descritos através do programa Microsoft Word 2017 em forma de tabelas e fichamentos apenas com intuito de organizar os dados e verificar quais resultados serão mais pertinentes para serem descritos no decorrer do

trabalho e até mesmo pode ser adicionada alguma revisão de literatura para enriquecer a narração e permitir ao autor apresentar de forma comparativa com o estado da arte, seu estudo e observações.

## **RESULTADOS ATINGIDOS**

Foi possível apresentar neste estudo que o desempenho motor, força e resistência são significativamente prejudicados em crianças com síndrome de Noonan, também é de extrema importância levar a conhecimento as intervenções que colaboram com a obtenção de resultados terapêuticos favoráveis para a uma boa condição de vida desses pacientes. A fisioterapia por estar cada vez mais inserida nos cuidados diários das pessoas, entra como um meio de auxílio para o tratamento do paciente com esta patologia.

## **6. RELATO DE CASO**

Paciente L.M.R ,nascida no dia 24 de fevereiro de 2019, sexo feminino, acompanhada pela pediatra, neurologista, cardiologista pediatra, endocrinologista, fisioterapeuta e genética médica. Apresenta atraso no neurodesenvolvimento infantil desde o nascimento. A criança nasceu de parto Cesário, termo, IG de 37 semanas. Genitora apresentou 03 episódios de sangramento no oitavo mês de gestação, nega perda de liquido amniótico, HAS E DM. Nasceu no Hospital São Lucas. Chorou ao nascer, foi para a incubadora e aspirada e logo depois foi para o quarto da mãe “mesmo dia”. A genitora teve hemorragia uterina e necessitou de 15 dias de internação no mesmo hospital, na ocasião, a paciente estava de alta, não apresentou intercorrência no período neonatal. Nega uso de tóxicos na gestação, cigarros ou bebidas alcoólicas. Nasceu com peso de 2250G; Apgar 1º 8, 5º 9, IG 38s, comp. 47 cm, PC: 35cm, PT 32cm, sopro cardíaco, teste da orelhinha, do

pezinho e do olhinho apresentaram normais. Manchas no corpo, Hemangioma e Hiperchromia café com leite.

Lorena apresenta quadro de dimorfismo faciais, atraso no neurodesenvolvimento infantil, cardiopatia congênita acianótica com estenose valvar e supravalvar pulmonar, forame oval pérvio, medindo 2cm com shunt E-D de caráter restritivo, baixa estatura e baixo peso. Foi realizado no primeiro ano de vida o exame cariótipo com banda G: 46, XX e CGH- ARRAY:arr(1-22,X)x2, ausências de variações no número de cópias (CNVs) clinicamente significativas. Foram identificadas algumas regiões com perda de heterozigose (LOH) ao longo do genoma. Em exames realizados obteve-se os seguintes resultados;

EEG (08-10-2019): Anormal, demonstrando atividade irritativa pela presença de paroxismo de ondas excessivamente lentas e pontas-ondas lentas, bissicronas, de projeção generalizada.

RM de crânio (30-08-2019); desproporção crânio-encefálica caracterizada por proeminência liquórica extra axial. Há aspecto de pequeno retardo na mielinização parenquimatosa esperada para a faixa Etria. Correlacionar com os dados clínicos. Restantes do parênquima cerebral com morfologia e atividades de sinais normais. Tronco cerebral e cerebelo de aspecto normal. Ventrículos cerebrais com formas e dimensões normais. Sulcos corticais, fissuras e cisternas sem alterações. Espaço subaracnóideo preservado. Ausência de lesões extra-axiais e de desvio da linha média.

RM de crânio (13-08-2020): Os achados por imagem, associados ao relato clínico, sugerem fortemente a possibilidade de leucomalácia periventricular, com áreas císticas na substância branca profunda periventricular associada a afilamento difuso da mesma, notadamente nas regiões parieto-occipitais bilaterais. Alargamento do espaço extra-axial no polo temporal esquerdo, sugestivo de cisto aracnoideo. Demais aspecto descrito a cima. Exame oftalmológico: Apresenta epicanto medial bilateral com BN+.

O diagnóstico de SN se deu através do exame SINDROME NOONAN, PAINEL COM 12 GENES realizado em (03-05-2021) onde foi diagnosticado uma variante patogênica, em heterozigose, no gene SHOC2. De acordo com a guia do ACMG, esta variante é classificada como patogênica, pontuando o(s) critério(s) PM2,PP3,PP5,PS3,PS4(Pubmed:25741868). Os genes analisados foram 17; BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, R

ASA2,RIT1,SHOC2,SOS1,SOS2,SPRED. Achados complementares; não foi encontrado variantes de significado clínico indeterminado (VUS).

### Resultado de interpretação;

#### SNV. Anexo 2.

Condição clínica	Herança	Gene	Posição Cromossômica	Variante	Zigosidade e classificação
Síndrome de Noonan- Like com perdas de cabelos anágenos 1(OMIM:607721)	Autossômica Dominante	SHOC2	Chr10: 112.724.120	NM_007373.3 c.4A >G:p.(ser2Gly)	Heterozigose (52,63%) Patogênica

O teste neurológico tem representando uma importante ferramenta na compreensão das relações genotípica e fenotípica uma vez que seu uso tem detalhado as limitações fisiológicas de muitos indivíduos com síndromes genéticas. Em termos gerais, a Neurologia e a Cinesilogia ocupa-se do estudo e do exame de diferentes domínios fisiológicos, estabelecendo relações entre o cérebro e o corpo, por meio de análises obtidos em exames padronizados é possível descrever os seguintes resultados;

#### Anexo 3. EXAMES NEUROLOGICOS. (01ano e 02 meses de idade)

<i>Classificação</i>	<i>descrição</i>
PC:	47,5 cm DAP: 30; DBP:30
ATITUDE:	Ativa e Reativa
POSTURA:	Hipotonia axial e segmentar
PARES CRANIANOS:	PIFR, MOE alterada, presença de estrabismo, face assimétrica, úvula e palato sem alterações.
FORÇA:	Grau IV
TONUS:	Hipotônico
TROFISMO:	Normotrófico
REFLEXOS:	Presentes, grau 2 Simétricos
MARCHA:	Nano Tem
DNPM:	Macrocrânia ou Macrocefalia ; sorriso social, senta pouco sem apoio, tem sustento cefálico , pega os objetos, passa de uma mão para outra; leva a boca, acompanha com o olhar.
DISMORFISMO:	Ausente

**Anexo 4. AVALIAÇÃO NEUROLÓGICA E CINÉTICO-FUNCIONAL**  
(02 anos de idade)

<i>Classificação</i>	<i>descrição</i>
PC:	52 cm (Macrocefalia) (acima do percentil 98%)
PESO:	8430G (abaixo do percentil 3%)
COMPRIMENTO:	77,5 CM (abaixo do percentil 3%)
FONTANELA ANTERIOR:	7X7 CM, Ampla
PERIMETRIA:	Não há braços curtos e nem pernas curtas
DISMOFISMO:	Cabelos ralos, pouquíssimo, olhos grandes, hiperlorismo, baixa implantação das orelhas, hemangiomas na perna direita e braço esquerdo; manchas café com leite salpicadas no tronco, tórax, MMSS e MMII, observa-se uma mancha mais acastanhada e medindo 7 cm X 1,5 cm na região do mento indo em direção à base da orelha esquerda
TONUS:	Hipotônico
REFLEXOS:	Presentes, Grau 2 simétricos
TROFISMO:	Normotrófico
DNPM:	Atraso na linguagem e de todos os marcos do DNPM. Somente fica sentada sem apoio. Ortostatismo com apoio. Ausência de reação de paraquedas, ausência de equilíbrio em posição em pé, ausência de reflexo de extensão.
IDADE OSSEA	Com atraso de 15 meses
VISÃO	Estrabismo visual (com impacto na coordenação motora fina) ptose em olho esquerdo
OBSERVAÇÕES:	Palato ogival. Flacidez articular

**Anexo 5. AVALIAÇÃO NEUROLÓGICA E CINÉTICO-FUNCIONAL**  
(03 anos e 08 meses de idade)



<b>Classificação</b>	<b>descrição</b>
PC:	54 cm (macrocefalia) (acima por percentil 3%)
PESO:	11,4KG (abaixo do percentil 3%)
COMPRIMENTO:	80,1 CM (abaixo do percentil 3%)
FONTANELA ANTERIOR:	2X2 cm
PERIMETRIA:	Não há braços curtos e nem pernas curtas
DISMOFISMO:	Cabelos ralos, poucos e ressecados, olhos grandes, hiperlorismo, baixa implantação das orelhas, manchas café com leite salpicadas no tronco, tórax, MMSS e MMII,
TONUS:	Normotônico axial e segmentar
REFLEXOS:	Diminuídos
TROFISMO:	Normotrófico
DNPM:	Fala frases de suas palavras, não consegue pular, chuta bola, faz rabiscos, ortostatismo e marcha sem apoio, deficit de equilíbrio na deambulação
IDADE OSSEA	Com atraso de 12 meses
VISÃO	Estrabismo visual (com impacto na coordenação motora fina) ptose em olho esquerdo
OBSERVAÇÕES:	Palato ogival. Flacidez articular Ausencia de contratura, encurtamente ou deformidades.
FORÇA MUSCULAR	Grau IV
SENSIBILIDADE SUPERFICIAL E PROFUNDA	Normal; Tátil, dolorosa e térmica.

O acompanhamento com o Neurologista se faz necessário de forma continua a cada 06 meses, a fim de avaliar as condições neurológicas e evoluções, evitando novas patologias. As consultas com o hemodinamicista é realizado a cada 06 meses e também exame de ecocardiograma para controle da estenose valvar e supra valvar que a paciente apresenta, o ultimo ecocardiograma realizado foi relatado pelo medico hemodinamicista que seria necessário a realização do procedimento de cateterismo. A cirurgia acontecerá no mês de Dezembro deste ano, 2022. A Criança também é acompanhada pela endocrinologista, onde foi realizado exames de hormônios, RM do crânio e RX das mãos para que fosse avaliado a necessidade de introdução de hormônios do crescimento. Foi confirmado a necessidade da introdução hormonal, mais ainda não se deu o inicio do tratamento.

Lorena iniciou a fisioterapia aos 03 meses de idade. Atualmente realiza T.O, fisioterapia motora, fisioterapia visual ortoptico, estimulação visual, acompanhamento com a psicomotricista além de estudar meio período na creche onde é trabalhada a socialização, estimulação motora e cognitiva. A paciente apresenta sucesso na sua evolução, mas irá permanecer de forma continua em seu tratamento fisioterapêutico.

Os objetivos fisioterapêuticos traçados para esta paciente foram: melhorar a força dos MMII, estimular a dissociação de tronco, cintura escapular e pélvica; estimular transferências funcionais (melhorar a deambulação e manter a ADM articular (quadril, joelho e tornozelo); evitar deformidades osteo-mio-articulares; e realizar orientações aos familiares).

As condutas aplicadas basearam-se em cinesioterapia motora através de mobilizações passivas dos MMII e MMSS e exercício de alongamento muscular analítico-passivo para MMII (tríceps sural, ísquio-tibiais); estimulações manuais, treino de equilíbrio, atividades lúdicas; exercícios para fortalecimento muscular para os MMII através de tomada de peso para MMII com a utilização da bola suíça e co-contracção muscular, mobilizações articulares foram realizadas no quadril através de movimentos de rotação interna e externa, adução, abdução e flexão extensão; no joelho, através de movimentos de flexão extensão; e no tornozelo através de movimentos de dorsiflexão, plantiflexão e de inversão.

Para a complementação do tratamento fisioterapêutico optou-se por ensinar a mãe da paciente a estimular a deambulação, além de realizar algumas orientações, como deixar a criança em um espaço amplo o suficiente com brinquedos que despertem seu interesse, para que a mesma possa se locomover.

## **7. DISCUSSÃO**

Nos casos em que há herança de genes relacionados a SN, a transmissão do gene materno é muito mais frequente do que a transmissão paterna (3:1) e isso se

deve certamente ao criptorquidismo e a infertilidade masculina, contudo nos casos de novo, o alelo que sofre mutação na grande maioria dos casos é de origem paterna (BALLESTA; NAVARRO, 2010; YART; EDOUARD, 2018). A lorena realizou o exame genético Painel de Síndrome de Noonan em um laboratório da cidade de São Paulo, onde abaixo do resultado o laboratório solicitava aos pais que realizassem o mesmo exame, mas, por questões pessoais os pais não puderam realizar, a figura paterna apresenta traços desta patologia.

Ao realizar uma avaliação fenotípica nos indivíduos com a Síndrome de Noonan se observou que essa mutação possuía uma maior prevalência de estenose pulmonar, em contrapartida indivíduos ausentes dessa mutação tiveram um índice menor de cardiopatia hipertrófica (RIBEIRO, 2011) Anomalias craniofaciais estavam presentes em 75% dos indivíduos com a mutação e em 47% sem a mutação. Características estas que também estão presentes na paciente deste estudo.

Roberts et al. (2013) ao realizarem estudos, observaram características presentes em pacientes com síndrome de noonan , perceberam que a baixa estatura (93%) e a criptorquidia (94% no sexo masculino) foram as alterações clínicas identificadas com maior frequência nesses indivíduos. A paciente desse relato, apesar de ter nascido com uma estatura ideal, foi observado que ao longo do processo de crescimento que houve uma estagnação em sua altura, conferindo à ela a característica de baixa estatura, além disso, características clínicas que condizem com a literatura científica.

Foi citado por Ballesta e Navarro (2010) em seus estudos enfatizados na hematologia, um risco maior de desenvolvimento de leucemia mielomonocítica juvenil, diátese hemorrágica, alterações torácicas. Porém a paciente deste relato graças a Deus não foi encontrado alterações torácica e nem sanguíneas. Outras anomalias comportamentais, neurológicas e cognitivas que não são diretamente ligadas à síndrome de Noonan, como deficiência intelectual e TDAH também não foram identificadas na paciente deste estudo.

Atraso no desenvolvimento motor, atraso ósseo, baixa estatura, baixo peso, problemas visuais, foram encontrados na paciente relatada. A criança também apresentou manchas café com leite em região do tórax se expandindo até o mento e base da orelha esquerda a qual levantou suspeita por parte da pediatra de possível neurofibromatose onde foi descartado através do exame de RM e exame genético.

Por conseguinte, torna-se importante aprofundar o conhecimento a respeito das características da síndrome de Noonan e o impacto destas no desenvolvimento neuropsicomotor, trazendo para o portador melhor qualidade de vida, diminuição do quadro álgico e mais funcionalidade (FUSCO *et al.*, 2011; ROMANO *et al.*, 2013; AIANAZI *et al.*, 2018).

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

É notório que a Síndrome de Noonan é considerada uma doença de difícil diagnóstico, principalmente devido ao seu grande espectro clínico. O papel do pediatra é de suma importância para identificar as características fenotípicas clássicas e os achados clínicos que acompanham a doença. Para o correto acompanhamento, é necessária a colaboração de vários profissionais da saúde, principalmente dos oftalmologistas e cardiologistas e fisioterapeutas. A descoberta das mutações genéticas foi um grande marco para evitar o subdiagnóstico, além de se tornar uma doença de bom prognóstico com o correto acompanhamento dos pacientes. Apesar de não existir cura, é possível trabalhar evitando agravamentos das consequências da síndrome e melhorar, ainda mais, seu prognóstico.

**OBSERVAÇÃO:** Tais equipamentos já se encontram disponíveis na Instituição responsável pela pesquisa (Centro Universitário Dr. Leão Sampaio - UNILEÃO).

## **REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

ALLANSON J. 1987. **Síndrome de Noonan**. *J Med Genet* 24:9–13. Allanson JE, Salão, Hughes ELE, Preus, Witt ER. 1985. Noonan Síndrome: O fenótipo em mudança. *Am J Med Genet* 21:507-514.

ALLEN MJ, Sharma S. **Noonan Syndrome**. StatPearls. Treasure Island (FL) 2020.

AUGUSTO, A., & Jorge, D. L. (2021). **DOCUMENTO CIENTÍFICO DEPARTAMENTO CIENTÍFICO DE ENDOCRINOLOGIA DA SPSP SÍNDROME DE NOONAN E TRATAMENTO COM HORMÔNIO DE CRESCIMENTO RECOMBINANTE HUMANO (rhGH)**.

AZUOLA-HERRA, Silvia; VARGAS-MOJICA, Sonia Rebeca; PARÍS-AZUOLA, Ricardo. Síndrome de NOONAN. **Revisión bibliográfica y reporte de caso clínico. Revista Científica Odontológica**, v. 11, n. 2, p. 24-33, 2015.

BERTOLA, D. R. Estudo do gene PTPN11 nos pacientes afetados pela síndrome de Noonan. Tese (Doutorado em pediatria) - **Universidade de São Paulo, São Paulo**, 2006.

BALLESTA MARTÍNEZ, M. J.; GUILLÉN-NAVARRO, E. Síndrome de Noonan. **Protoc diagn ter pediatr**, v. 1, p. 5-6, 2010.

BHAMBHANI, Vikas; MUENKE, Maximilian. Noonan syndrome. **American family physician**, v. 89, n. 1, p. 37, 2014.

CARDOSO, Carlos Roberto. Malformacoes cardiacas e sindromes geneticas. **Arq. bras. cardiol**, p. 167-70, 1983.

CHEN PC, Yin J, Yu HW, Yuan T, Fernandez M, Yung CK, et al. **Next-generation sequencing identifies rare variants associated with Noonan syndrome**. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2014;111:11473e8.

CROONER EA, Essink M, van der Burgt I et al. **Desempenho motor em crianças com síndrome de Noonan**. *Am J Med Genet A*. 2017; 173(9):2335-2345. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38322>.

CHEN PC, Yin J, Yu HW, Yuan T, Fernandez M, Yung CK, et al. **Next-generation sequencing identifies rare variants associated with Noonan syndrome**. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2014;111:11473e8.

El BOUCHIKH I, Belhassan K, Moufid FZ, Iraqui Houssaini M, Bouguenouch L, Samri I, et al. **Noonan syndrome-causing genes: Molecular update and an assessment of the mutation rate.** *Int J Pediatr Adolesc Med.* 2016;3(4):133-42.

GELB, B. D.; Roberts, A. E.; Tartaglia, M. (2015). **Cardiopathies in Noonan syndrome and the other Rasopathies.** *Prog Pediatric Cardio*, v.39, 13-19.

JORGE AA, Marchisotti FG, Montenegro LR, Carvalho LR, Mendonca BB, Arnhold IJ. Growth hormone (GH) **pharmacogenetics: influence of GH receptor exon 3 retention or deletion on first-year growth response and final height in patients with severe GH deficiency.** *J Clin Endocrinol Metab.* 2006;91:1076-80.

JOHNSTON JJ, van der Smagt JJ, Rosenfeld JÁ et al. **Síndrome de Noonan autossômica recessiva associada a variantes bialélicas de LZTR1.** *Genet Med.* 2018; 20(10):1175-1185. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.249>

LÉA Linlart et al. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* . 2020 mar . 2020 março;184(1):73-80. *Ciências Genômicas*, a **Escola de Medicina Icahn em Mount Sinai, Nova York, Nova York.**

MARCINOWSKI, F. Oskar Kobylński (1856–1926) and the first description of Noonan syndrome in the medical literature. **Journal of medical biography**, v. 28, n. 4, p. 202-207, 2020.

MENDEZ HM, Opitz JM. Noonan syndrome: **A review.** *Am J Med Genet.* 1985Jul;21(3):493-506. doi: 10.1002/ajmg.1320210312. PMID: 3895929

M Sharland, M BURCH W M McKenna, M A Paton, **A clinical study of Noonan syndrome** *Archives of Disease in Childhood* 1992; 67: 178-183.

NOONAN JA, Ehmke DA. **Associated noncardiac malformations in children with congenital heart disease** [abstract]. *J Pediatr.* 1963;63(3):468

NOONAN, Jacqueline A. Noonan syndrome and related disorders: alterations in growth and puberty. **Reviews in Endocrine and Metabolic Disorders**, v. 7, n. 4, p. 251-255, 2006.

NOONAN, Jacqueline A. Noonan syndrome and related disorders: alterations in growth and puberty. **Reviews in Endocrine and Metabolic Disorders**, v. 7, n. 4, p. 251-255, 2006.

ROMANO M, Negrini A, Parzini S et al. SEAS (**Scientific Exercises Approach to Scoliosis**): a modern and effective evidence based approach to physiotherapeutic specific scoliosis exercises. *Scoliosis*. 2015; 5;10:3. <https://doi.org/10.1186/s13013-014-0027-2>

ROBERTS SB, Tsirikos AI. **Factors influencing the evaluation and management of neuromuscular scoliosis**: A review of the literature. *J Back Musculoskeletal Rehabil*. 2016; 29(4):613-623. <https://doi.org/10.3233/BMR-160675>

ROBERTS AE, Allanson JE, **Tartaglia M et al. Síndrome de Noonan**. *Lanceta*. 2013; 26;381(9863):333-42. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(12\)61023-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(12)61023-X)

RIBEIRO, A. C. M. M. **Avaliação do padrão de crescimento na síndrome de Noonan em pacientes com mutações identificadas nos genes PTPN11, SOS1, RAF1 e KRAS**. Tese (Doutorado em endocrinologia). Universidade de São Paulo, São Paulo, 2011..

SHAW, Adam C. et al. The natural history of Noonan syndrome: a long-term follow-up study. **Archives of disease in childhood**, v. 92, n. 2, p. 128-132, 2007.

SZNAJER, Yves et al. O espectro de anomalias cardíacas na síndrome de Noonan como resultado de mutações no gene PTPN11. **Pediatria** , v. 119, n. 6, pág. e1325-e1331, 2007.

TORRES, Geciane Xavier et al. Manifestações clínicas e miofuncionais orofaciais em adolescente com a Síndrome de Noonan: relato de caso. **Revista CEFAC**, v. 22, 2020.

TKACHENKO, Natalyia. Síndrome de Noonan. **NASCER E CRESCER-BIRTH AND GROWTH MEDICAL JOURNAL**, v. 25, p. S7-S7, 2016

YART A, Edouard T. Noonan syndrome: **an update on growth and development**. **Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes**. 2018;25(1):67-73.





