

**CO-15**

**SÍNDROME DE NOONAN: REVISÃO DA CASUÍSTICA DO CENTRO DE GENÉTICA MÉDICA DR. JACINTO DE MAGALHÃES – CHP**

Natália Tkachenko<sup>1</sup>; Teresa Saraiva<sup>1</sup>; Gabriela Soares<sup>1</sup>; Ana Maria Fortuna<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Unidade da Consulta, Centro Genética Médica Dr. Jacinto de Magalhães, CHP

**Introdução:** o Síndrome de Noonan (SN, OMIM 163950) é uma doença genética autossômica dominante relativamente comum, clinicamente variável e molecularmente heterogênea. A prevalência é cerca de 1:1000-1:2500 nados vivos. Caracteriza-se por baixa estatura pós-natal, cardiopatia congênita e dismorfia facial distinta que varia com a idade. O envolvimento cardíaco está presente em até 90% dos portadores de SN. A estenose pulmonar e cardiopatia hipertrófica são as formas mais comuns da cardiopatia. Outras características associadas incluem anomalias esqueléticas e ectodérmicas, criptorquidia no sexo masculino, displasias linfáticas, alterações de coagulação e, raramente, predisposição para doenças hematológicas malignas em idade precoce e défice cognitivo ligeiro. Do ponto de vista genético, o Síndrome de Noonan é uma condição pouco compreendida. Recentemente foi estabelecido que este síndrome é causado por hiperativação da via de transdução de RAS-MAPK, envolvida no controlo do crescimento, diferenciação, migração e apoptose. Na sequência da descoberta em 2001 do PTPN11 como um importante gene responsável por esta doença, seis genes adicionais foram identificados. As mutações nestes genes representam cerca de 70% de todos os casos de Síndrome de Noonan, indicando que ainda há outros para serem descobertos.

O objetivo deste trabalho foi caracterizar os doentes com diagnóstico do Síndrome de Noonan seguidos na consulta de Genética do CGMJM.

**Metodologia:** foi realizada a análise retrospectiva dos processos clínicos dos doentes do CGMJM, avaliados motivo de consulta, antecedentes familiares e pessoais, crescimento, desenvolvimento, morbidade e orientação.

**Resultados:** foram avaliados 30 doentes entre 1994 e 2014 com diagnóstico clínico e/ou molecular de SN. 83% apresentavam cardiopatia, mais frequentemente estenose pulmonar. 7 casos são familiares. Dos que fizeram estudo molecular, 43% têm mutação identificada no gene PTPN11.

**Conclusão:** várias publicações até ao momento têm documentado a grande variabilidade clínica do Síndrome de Noonan com alguma correlação genótipo-fenótipo. Os novos avanços em genética molecular, nomeadamente a sequenciação de nova geração, permitem atualmente uma maior taxa de confirmação do diagnóstico clínico, o que possibilita o aconselhamento genético preciso e um diagnóstico pré-natal específico.

**CO-16**

**O TELESCÓPIO MONOCULAR NA CONSULTA DE BAIXA VISÃO PEDIÁTRICA: UM DESAFIO MULTIDISCIPLINAR**

João Pedro Marques<sup>1</sup>; José Costa<sup>1</sup>; João Quadrado Gil<sup>1</sup>; Pedro Gil<sup>1</sup>; Teresa Mesquita<sup>1</sup>; Catarina Paiva<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Centro de Responsabilidade Integrado em Oftalmologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução:** O telescópio monocular é uma ajuda técnica para indivíduos com baixa visão, especialmente direcionada para a visão de longe. Apesar das inúmeras vantagens proporcionadas pela ampliação de alvos distantes, a correta utilização do telescópio implica uma fusão complexa entre controlo de ação, motricidade fina e coordenação mão-olho. Uma vez que atrasos no desenvolvimento motor são comuns em crianças com baixa visão, manusear um telescópio pode revelar-se uma tarefa árdua e cansativa. Por este motivo, na nossa consulta de baixa visão, é delineado um programa individual de reabilitação que envolve uma equipa multidisciplinar de profissionais altamente diferenciados em áreas que passam da oftalmologia à psicologia clínica, educação especial, medicina física e reabilitação e (neuro)desenvolvimento. O objetivo deste trabalho passa pela avaliação do sucesso da reabilitação visual com telescópio monocular em crianças e adolescentes com baixa visão.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, série de casos. Analisaram-se os registos clínicos dos doentes pediátricos (0 a 17 anos de idade) que frequentam a consulta de Baixa Visão e selecionaram-se aqueles aos quais o telescópio monocular foi prescrito como parte do programa de reabilitação visual.

**Resultados:** Foram incluídos 19 doentes neste estudo, 11 do sexo masculino e 8 do sexo feminino, com uma idade média de 10,05±4,00 anos. O tempo médio de seguimento foi de 28,00±17,34 meses (mediana 34 meses). A melhor acuidade visual corrigida média inicial era de 62±12 letras ETDRS. Após a introdução do telescópio monocular, verificou-se uma melhoria significativa em todos os doentes (p<0.001). O ganho médio foi de 33±12,14 letras (mínimo 15, máximo 55; mediana 35). O telescópio foi introduzido antes dos 10 anos em 11 doentes (57,89%), 7 dos quais do sexo masculino.

**Conclusão:** Mesmo na comunidade oftalmológica, há uma considerável falta de informação relativamente às intervenções disponíveis para a reabilitação visual de crianças com baixa visão. Neste estudo, o telescópio monocular revelou-se uma ferramenta de indubitável benefício na reabilitação visual de crianças e adolescentes com baixa visão, demonstrando que o seu uso deve ser amplamente estimulado. É nossa convicção que, sempre que possível e oportuno, a introdução precoce do telescópio (i.e. idade pré-escolar) deve ser tentada, uma vez que influencia de forma dramática a adaptação da criança a esta valiosa ajuda técnica.