



B0081

ESTUDO CLÍNICO E MOLECULAR DA SÍNDROME DE NOONAN - FASE I: SELEÇÃO E CARACTERIZAÇÃO DA CASUÍSTICA DO DEPARTAMENTO DE GENÉTICA MÉDICA DA FCM-UNICAMP

Liana Valente Lage (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Antonia Paula Marques de Faria (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A síndrome de Noonan (SN) é caracterizada por baixa estatura pós-natal, dismorfismos faciais e anomalias cardíacas entre outros sinais. Recentemente, a identificação de mutações gênicas relacionadas a essa condição tornou possível sua confirmação diagnóstica em indivíduos com quadro clínico sugestivo. Frente à perspectiva de realizar o estudo molecular em indivíduos com hipótese de SN, este projeto objetivou caracterizar a casuística do serviço de Genética Clínica do HC-UNICAMP, identificando os indivíduos com hipótese de SN e aplicando critérios clínicos específicos. Foram analisados os prontuários de pacientes atendidos de julho de 1998 até junho de 2008, sendo selecionados 63 com diagnóstico provável de SN. Com relação aos sinais discriminantes, os resultados mais relevantes foram estatura abaixo do 3º percentil (71,4%), déficit intelectual (46%), cardiopatias (42,8%), sendo mais frequente a estenose pulmonar, pectus excavatum/carinatum (28,57%) e outras anomalias esqueléticas (82,9%), como cúbito valgo e desvios da coluna vertebral. A partir dessa seleção, será desenvolvida a Fase II do projeto, que incluirá análise molecular específica para comprovação laboratorial da síndrome, assim como melhor caracterização das anormalidades fenotípicas e da variabilidade clínica relacionada a essa condição em nosso meio.

Noonan - Casuística - Genética