



## OFTALMOLOGIA PEDIÁTRICA

14:30 | 16:30 - Sala Lince

Mesa: Paulo Vale, Margarida Marques, Cláudia Ferreira

### PO32- 14:55/15:00

#### SÍNDROME DE NOONAN - ALTERAÇÕES OFTALMOLÓGICAS DE UM CASO CLÍNICO

Pedro Coelho,

(Hospital Pedro Hispano, ULSM Matosinhos)

#### **Introdução:**

A Síndrome de Noonan é uma doença genética relativamente frequente, com hereditariedade autossómica dominante em 30% dos casos, sendo o seu diagnóstico essencialmente clínico. Manifesta-se por baixa estatura, deformidades torácicas, diminuição auditiva, alterações cardíacas, diátese hemorrágica e ainda alterações oculares. A nível oftalmológico podemos encontrar hipertelorismo, epicanto, orientação inferior do canto lateral da fenda palpebral e ptose palpebral. É frequente a presença de estrabismo e de erros refractivos. No fundo ocular estão descritas alterações como hipoplasia do disco óptico, colobomas, mielinização de fibras nervosas e drusas do disco óptico.

#### **Objectivos:**

Descrever as alterações oftalmológicas presentes num caso clínico pediátrico com Síndrome de Noonan.

#### **Resultados:**

O caso clínico corresponde a uma criança do sexo feminino, de 11 anos de idade, com diagnóstico clínico de síndrome de Noonan ao 1 ano de idade e seguida no nosso hospital desde os 9 anos. A criança apresenta fácies característico, com hipertelorismo, epicanto e orientação inferior do canto lateral da fenda palpebral. Em termos de alterações oftalmológicas, exhibe alta miopia, com melhor acuidade visual corrigida (MAVC) de 3/10 OD e 1/10 OE, exotropia do OE e cataratas polares anteriores. A avaliação do fundo ocular revelou alterações pigmentares da retina e palidez dos discos ópticos, tendo realizado ainda estudo eletrofisiológico, o qual foi compatível com distrofia dos cones e bastonetes.

#### **Conclusão:**

As alterações oftalmológicas na Síndrome de Noonan são múltiplas e variadas, sendo importante o seu reconhecimento por parte do Oftalmologista para que seja feito um seguimento adequado destes doentes. Apesar das alterações do fundo oculares serem frequentes, existem poucos casos descritos da sua possível associação com distrofia retiniana.