

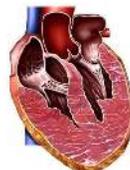
- **Retraso del crecimiento.** El peso y talla al nacimiento suelen ser normales pero después tienden a mantenerse en el límite inferior de la normalidad o incluso por debajo de este (50-70%) algo que puede suceder aun en ausencia de problemas de alimentación. La edad ósea y el inicio de la pubertad suelen mostrar un retraso promedio de dos años. El nivel de hormona de crecimiento puede ser normal o bajo.
- **Desarrollo psicomotor e inteligencia.** El desarrollo psicomotor puede ser inicialmente algo lento y afecta generalmente a aspectos de motricidad gruesa (hipotonía), debido a la debilidad muscular. El coeficiente intelectual se sitúa dentro de la normalidad y la mayoría de los niños sigue una escolarización normal. Un 25-30% pueden presentar algunas dificultades de aprendizaje.
- **Trastornos de la coagulación.** Dos terceras partes de las personas con este síndrome presentan trastornos que a menudo no se reflejan en los estudios de coagulación. Han de tenerse en cuenta si se va a realizar una intervención quirúrgica. Es habitual la predisposición a hacerse moretones con facilidad.

Definición: El síndrome de Noonan es un trastorno genético, descrito por primera vez por la cardióloga infantil Jacqueline Noonan, en 1963. Tiene una frecuencia estimada de 1 entre cada 1000-2500 nacimientos y forma parte de las que se conocen como “enfermedades raras o de baja frecuencia”. “Síndrome” es la palabra que se emplea a menudo en medicina para referirse a un patrón o conjunto de manifestaciones clínicas o de anomalías congénitas originadas por una misma causa.

¿Cuáles son las manifestaciones clínicas del Síndrome de Noonan?

Las personas con este síndrome muestran una serie de manifestaciones clínicas, características que se presentan con una frecuencia y un grado de severidad variables. Es decir, no todas las personas presentan todas ellas ni con la misma gravedad.

- **Anomalías del corazón.** Presentes en dos terceras partes de personas. La más frecuente (20-50%) y característica es la estenosis de la válvula pulmonar, habitualmente presente desde el nacimiento. Un 20-30% presenta miocardiopatía que puede aparecer a lo largo de la infancia.
- **Problemas de alimentación.** Son muy frecuentes (75%) en los primeros años de vida incluyen dificultades para la succión, fatigabilidad en la toma, vómitos, masticación lenta y reflujo.



SINDROME DE NOONAN



Hospital General Tacuba

Medrano Martínez José Miguel
Soto Alonso Luis Alberto
Médico Cirujano y Partero
Anatomía Patológica
Ciclo escolar 2021/1
4PM5



- **Audición.** Es frecuente la tendencia de padecer otitis media de repetición, lo que puede repercutir a la larga en la audición. La hipoacusia o sordera neurosensorial es poco frecuente (3%).
- **Visión.** Tienden a tener los párpados algo caídos (ptosis palpebral) que puede interferir en la visión. La mitad de las personas pueden presentar estrabismo o defectos de refracción (astigmatismo, miopía).
- **Anomalías genitales y renales.** Es frecuente (80%) la falta del descenso de los testículos a la bolsa escrotal (criptorquidia). En un 10% de casos se observan anomalías renales (ausencia de un riñón, sistema colector doble, dilatación pielocalicial).
- **Anomalías torácicas.** Dos de cada tres personas presentan la prominencia superior del esternón (pectus carinatum) o el hundimiento inferior del mismo (pectus excavatum).
- **Dentición.** Su aparición puede retrasarse y seguir un patrón anómalo. Es frecuente la maloclusión dental. Puede haber un desarrollo insuficiente del esmalte dental.



¿Cómo se establece el diagnóstico y cuál es la causa genética del síndrome de Noonan?

Debe ser realizado por un especialista familiarizado con este tipo de trastornos genéticos y basándose en los criterios diagnósticos establecidos.

En el momento actual se han identificado al menos ocho genes asociados al síndrome. La probabilidad de detectar una alteración o mutación en alguno de ellos se estima un 60-70% lo que confirma el diagnóstico. Sin embargo, en el 30-40% restante de los casos no se logra detectar una mutación, sin que ello descarte necesariamente el diagnóstico clínico del síndrome de Noonan.



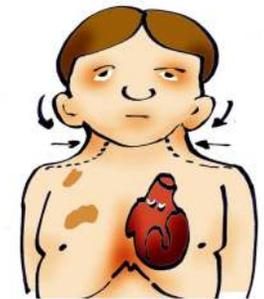
¿Cuál es la probabilidad de que se repita en una próxima gestación?

Se transmite de forma autosómica dominante, lo que quiere decir que existe una probabilidad de dos (50%) de que una persona con síndrome de Noonan lo transmita a cada uno de sus hijos. Si ninguno de los padres tiene rasgos sugestivos, entonces debe considerarse que se trata de una mutación nueva en el hijo. Si se ha diagnosticado una mutación, entonces se puede ofrecer diagnóstico prenatal en una próxima gestación para mayor tranquilidad de los padres.

¿Cuáles son las recomendaciones de valoración inicial y de seguimiento médico?

- Establecer el diagnóstico clínico, solicitar estudio genético
- Exploración cardiológica completa
- Valoración por endocrinología infantil y por nutrición
- Valoración por neurología infantil
- Ecografía renal y estudio completo de coagulación
- Valoración oftalmológica
- Valoración por otorrinolaringología infantil

El seguimiento dependerá de los hallazgos de las exploraciones y del criterio de especialista correspondiente. La atención médica resultará más eficiente si se coordina por un pediatra o por un genetista clínico familiarizado con el síndrome de Noonan.



Bibliografía:

- Romano AA, Allanson JE, Dahlgren J, Gelb BD, Hall B, Pierpont ME, Roberts AE, Robinson W, Takemoto CM, Noonan JA, Noonan syndrome: clinical features, diagnosis, and management guidelines. *Pediatrics*. 2010 Oct; 126(4): 746-59.
- Allanson JE, Roberts AE. Noonan Syndrome. *GeneReviews*. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1124/>