

PRESENTACIÓN DE CASO

Síndrome de Noonan. Presentación de caso

Presentation of a Noonan ´ syndrome case

Daniuby Pérez Aguedo, ¹ Yenny Pérez Recio, ² Josefina Chang Velázquez, ³ Elisa Tamayo Lamothe, ⁴ Dubichel Pérez Aguedo ⁵, Jacqueline Machín Pérez⁶

1. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Asistente. Hospital Pediátrico Docente Octavio de la Concepción de la Pedraja. Holguín. Cuba.
2. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Instructor. Hospital Pediátrico Docente Octavio de la Concepción de la Pedraja. Holguín. Cuba.
3. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Profesora Auxiliar. Hospital Pediátrico Docente Octavio de la Concepción de la Pedraja. Holguín. Cuba.
4. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Profesora Auxiliar. Hospital Pediátrico Docente Octavio de la Concepción de la Pedraja. Holguín. Cuba.
5. Máster en Bioenergética y Medicina Natural. Especialista de Primer Grado en Medicina Natural y Tradicional. Instructor. Hospital Militar. Holguín. Cuba.
6. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Asistente. Hospital Pediátrico Docente Octavio de la Concepción y de la Pedraja. Holguín. Cuba.

RESUMEN

Se presenta el caso de una niña de 6 años con diagnóstico de síndrome de Noonan, enfermedad genética que se caracteriza por variaciones fenotípicas similares al de Turner. Suele aparecer con carácter autosómico dominante. En ocasiones, muestra una expresión variable, con manifestaciones oftalmológicas como: hipertelorismo, ptosis palpebral bilateral, hendidura palpebral antimongoloide, puente nasal ancho, esotropía de pequeño ángulo y ambliopía. La paciente se atendió en el Hospital Pediátrico Provincial de Holguín.

Palabras clave: síndrome de Noonan, genética, malformaciones oftalmológicas.

ABSTRACT

Introducing the case of a 6 years old girl diagnosed with Noonan´s syndrome. An approach to her physical characteristics, resembling Turner´s syndrome. Noonan´s syndrome is a genetic disorder. It is usually acquired by dominant autosomal genetic traits.

In some cases variable expressions appear. In this particular case, ophthalmological characteristics such as: hyperthelorism, bilateral palpebral ptosis, thick eyelids, wide nasal bridge, small angle esotropia, and amblyopia were found. This girl was assisted at the Holguín´s Pediatric Hospital, in Cuba.

Key words: Noonan´s syndrome, genetic, ophthalmological characteristics.

INTRODUCCIÓN

En 1883, Kobilinsky reportó el primer caso de un varón de 20 años con *Pterigium Colli* (membrana en la nuca), incompleta formación de las orejas e implantación baja del pelo, pero no mencionó haber encontrado otro hallazgo físico.¹ La primera descripción completa del síndrome de Noonan, al parecer, tuvo lugar en Weissenber, en 1928.

En 1963, Noonan y Ehmke describieron el primer fenotipo clínico del Síndrome de Noonan en pacientes con: baja estatura, retraso mental moderado e hipertelorismo. Todos estos síntomas, entre otras manifestaciones, se asocian a la estenosis valvular pulmonar.²

El Síndrome de Noonan aparece de forma muy esporádica. Afecta 1 de cada 1 000-2 500 nacimientos, mientras que, en nuestra provincia de Holguín, solo han sido reportados 2 casos, en Banes.³

Aparece en niños de uno u otro sexo. Sus características fenotípicas son semejantes al *Síndrome de Turner*, por lo que ha recibido varias denominaciones: fenotipo Turner con cromosomas normales (XX-hembra o XY-varones), síndrome de Ullrich, y síndrome de Pseudoturner.

Aunque se desconoce su etiología, se presenta con frecuencia, con penetrancia de rasgos autosómicos dominantes. El gen responsable de este desorden (PTPN 11) está localizado en el cromosoma y, recientemente, ha sido mapeado con 12q24. Sin embargo, se ha presentado de forma esporádica en algunas familias, por lo que pudiera considerarse genéticamente heterogéneo.⁴

Entre las anomalías más frecuentes figuran:

Baja estatura (por debajo del 50 percentil), retraso mental moderado (25 percentil), implantación baja de las orejas y en tridente del cabello, protusión del labio superior, moderada retrognatia, *pterygiumcolli*, *pectusexcavatum* o *carinatum*, *cubitus valgo*, anormalidades de la columna vertebral, criptorquidia, estenosis valvular pulmonar asociada a: displasia, hipertrofia ventricular izquierda, alteraciones en la coagulación (factor XI C, XII C, VIII C) trombocitopenia en algunos casos, y pene pequeño en el caso de los varones.

En ocasiones podemos encontrar: paladar ojival, asimetría de la cabeza o macro-cráneo, edemas en el dorso de las manos y los pies, displasia de los vasos linfáticos, quilotórax, hiperelastisidad de la piel e hipertermia maligna.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Sexo: femenino.

Edad actual: 6 años.

Edad al diagnóstico por Genética: 3 años.

Antecedentes prenatales: polihidramnios a las 28 semanas, anemia del tercer trimestre.

Antecedentes natales: dilatación ventricular izquierda, estenosis valvular pulmonar, hipoglicemia, hipocalcemia.

Antecedentes patológicos familiares: no se recogen datos.

Exámenes realizados

Talla-edad: entre el 3 y el 10 percentil. Las características fenotípicas se observan en la [fig. 1](#).

Estudio genético: fórmula cromosómica normal 46XX.

Ecocardiograma: por media de la aurícula derecha elevada. Presión sistólica del ventrículo derecho >50 mmHg. Gradiente transvalvula pulmonar 50-80 mmHg (*operada de estenosis valvular pulmonar*).

Radiografía de columna vertebral: escoliosis dorso-lumbar.

Estudio psicológico: retraso mental ligero.

Examen oftalmológico:

AV (sc) OD 0.3

OI 0.2

Cicloplejia +6.50 esf (0.5)

+4.50+2.00x90° (0.4)

Anejos: hipertelorismo, puente nasal ancho, ptosis palpebral bilateral, hendidura palpebral anti-mongoloide ([fig. 2](#)).

Fondo de ojo: hipermetrópico ambos ojos.

Motilidad ocular: esotropia alterna de pequeño ángulo.

La paciente recibió atención en el Hospital Pediátrico Provincial de Holguín, Cuba.



Fig. 1. Se observa baja estatura, pterigium colli, implantación baja de las orejas, ptosis palpebral bilateral ligera, corrección con cristales de la hipermetropía

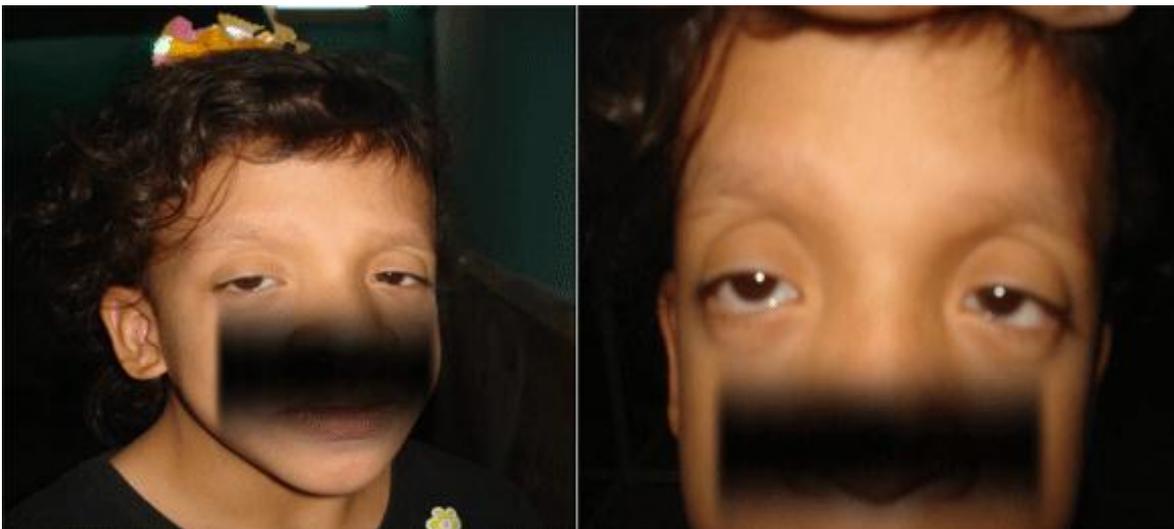


Fig. 2. Nótese implantación baja de las orejas, ptosis palpebral bilateral ligera, hipertelorismo, hendidura palpebral anti-mongoloide

DISCUSIÓN

El síndrome de Noonan es una dolencia de aparición esporádica, es una enfermedad monogénica de herencia autosómica dominante y expresividad muy variable.

La alta incidencia de malformaciones congénitas del aparato cardiovascular y otros sistemas, asociada a complicaciones graves, dificulta la supervivencia de estos enfermos.^{5, 6}

Se diagnosticaron en esta paciente otras alteraciones físicas, como: baja talla, implantación baja de las orejas y el cabello, *pterygiumcolli*, paladar ojival, retraso mental ligero, *pectusexcavatum*, escoliosis dorso-lumbar. Se recogió el antecedente de haber sido operada de estenosis valvular pulmonar.

Nuestra paciente fue remitida a consulta de Genética, previa valoración y diagnóstico del especialista, debido a las múltiples malformaciones de interés oftalmológico, donde fueron encontrados: hipertelorismo, ptosis palpebral bilateral, hendidura palpebral antimongoloide, puente nasal ancho, esotropía de pequeño ángulo y ambliopía moderada asociada a hipermetropía alta.

Todo paciente diagnosticado con síndrome de Noonan debe recibir una valoración conjunta e integral por las consultas especializadas de: Genética, Cardiología, Ortopedia y, en particular, de Oftalmología.

Se recomienda el asesoramiento genético si existen antecedentes familiares de este síndrome. No hay un tratamiento único para el síndrome. El pronóstico depende de la extensión y gravedad de los síntomas existentes. La morbilidad y mortalidad depende de la presencia de cardiopatía.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Smith´s. Recognizable patterns of human malformation.5th ed. London: Saunders Company a Harcourt Health; 1997.
2. Noonan JA, Ehmke DA. Associated non cardiac malformations in children with congenital heart disease. J Pediatric.1963; 31:150-153.
3. Ballesta Martínez MJ, Guillén Navarro E. Síndrome de Noonan. Protoc Diagn Ter Pediatr. 2010[citado 20 ene 2018]; 1:56-63.Disponible en:
http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_noonan.pdf
4. Pons Castro L, Méndez Sánchez TJ, Naranjo RM, Arias Díaz A, Soto García M, Silveira Simón M. Síndrome de Noonan. Presentación de dos casos. Rev Cubana Oftalmol. 2009 [citado 19 dic 2014]; 22(1).Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21762009000100013&lng=es&nrm=iso&tlng=es

5. Retana Gamboa V, Segura Agüero L. Síndrome de Noonan. Med Leg Costa Rica.2014 [citado 19 dic 2014]; 31(1). Disponible en: http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?pid=S1409-00152014000100014&script=sci_arttext&tIng=pt

6. Rosas Hernández M, Rivas Rodríguez ED, Silva Silva RE. Síndrome de Noonan. Presentación de un caso. Medisur. 2015[citado 12 jun 2017]; 13(2).Disponible en:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2015000200013

Recibido: 25 de enero de 2017

Aprobado: 9 de junio de 2017

MSc. *Jacqueline Machín Pérez*. Hospital Pediátrico Docente Octavio de la Concepción y de la Pedraja. Holguín. Cuba.

Correo electrónico: jmachin@infomed.sld.cu