

INFORME DE CASO

Abordaje de la vía aérea en paciente pediátrico con síndrome de Noonan. Presentación de un caso

Airway approach in a pediatric patient with Noonan syndrome. Presentation of a case

Abordagem das vias aéreas em paciente pediátrico com síndrome de Noonan. Apresentação de um caso

Dayane García Jiménez^I , Rolando Javier Álvarez Pérez^{II*} , Robin Fajardo Alcalá^{II} , Ivánis Idael Corría Milán^{II} 

^I Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Hospital Pediátrico Provincial Hermanos Cordovés. Granma, Cuba.

^{II} Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Granma, Cuba.

*Autora para la correspondencia: rolialvarez19@gmail.com

Recibido: 14-09-2024 Aprobado: 19-11-2024 Publicado: 06-01-2025

RESUMEN

El síndrome de Noonan es una enfermedad congénita, de particular interés para el anesthesiólogo por ser considerado probable vía aérea difícil. Se presentó un paciente masculino de 13 años con antecedentes patológicos personales de síndrome de Noonan genotipo PTPN11, hipotiroidismo, discapacidad intelectual ligera que acudió a Cuerpo de Guardia de Cirugía por presentar dolor abdominal de 16 horas de evolución. Fue diagnosticado con apendicitis aguda y se anunció para apendicectomía de urgencia. La presencia del síndrome de Noonan en el paciente requirió un enfoque anestésico personalizado para manejar las posibles complicaciones transoperatorias. La planificación preoperatoria meticulosa, la elección de la secuencia rápida para la inducción anestésica y la monitorización rigurosa fueron clave para el éxito de la cirugía.

Palabras clave: anestesia; defecto congénito; enfermedad genética; intubación; rasopatía; síndrome de Noonan; vía aérea; vía aérea difícil

ABSTRACT

Noonan syndrome is a congenital of particular interest to the anesthesiologist because it is considered a probable difficult airway. A 13-year-old male patient was presented with a personal pathological history of Noonan syndrome genotype PTPN11, hypothyroidism, mild intellectual disability who attended the Surgical Guard Corps due to abdominal pain of 16 hours duration. He was diagnosed with acute appendicitis and was scheduled for emergency appendectomy. The presence of Noonan syndrome in the patient required a personalized anesthetic approach to manage potential intraoperative complications. Meticulous preoperative planning, the choice of rapid sequence for anesthetic induction, and rigorous monitoring were key to the success of the surgery.

Keywords: anesthesia; congenital defect; genetic disease; intubation; rasopathy; Noonan syndrome; airway; difficult airway



RESUMO

A síndrome de Noonan é uma doença congênita causada por uma mutação autossômica dominante. Essa síndrome é de particular interesse para o anestesista por ser considerada uma provável via aérea difícil. Paciente do sexo masculino, 13 anos, apresentou história patológica pessoal de síndrome de Noonan, genótipo PTPN11, hipotireoidismo e deficiência intelectual leve, que compareceu ao Corpo de Guardas Cirúrgicos devido a dor abdominal com duração de 16 horas. Ele foi diagnosticado com apendicite aguda e foi agendado para

apendicectomia de emergência. A presença da síndrome de Noonan no paciente exigiu abordagem anestésica personalizada para manejo de possíveis complicações intraoperatórias. O planejamento pré-operatório metódico, a escolha da sequência rápida para indução anestésica e o acompanhamento rigoroso foram fundamentais para o sucesso da cirurgia.

Palavras-chave: anestesia; defeito congênito; doença genética; intubação; rasopatia; Síndrome de Noonan; via aérea; via aérea difícil

Cómo citar este artículo:

García Jiménez D, Álvarez Pérez RJ, Fajardo Alcalá R, Corría Milán II. Abordaje de la vía aérea en paciente pediátrico con síndrome de Noonan. Presentación de un caso. Rev Inf Cient [Internet]. 2025 [citado Fecha de acceso]; 104:e4806. Disponible en: <http://www.revinfscientifica.sld.cu/index.php/ric/article/view/4806>

INTRODUCCIÓN

Las rasopatías son un conjunto de defectos congénitos producidos por mutaciones en los genes codificantes de componentes o reguladores de la vía RAS/MAPK. Suponen uno de los grupos más prevalentes de enfermedades genéticas, incluyendo: síndrome de Noonan, Noonan-like con cabello anágeno, Noonan-like con o sin riesgo elevado de leucemia mielomonocítica juvenil, Noonan con lentigos múltiples, cardiofaciocutáneo, Costello, neurofibromatosis-Noonan y Legius.⁽¹⁾

El síndrome de Noonan (SN) es una enfermedad congénita originada por una mutación autosómica dominante. Se describió por primera vez por Noonan y Ehmke en el año 1963, la expresión de esta afección varía según la edad y se comporta clínicamente como un trastorno multisistémico.⁽²⁾ Se caracteriza por una triada fenotípica peculiar: anomalías craneofaciales que brindan una facie típica, cardiopatía congénita y talla baja, además de diversos grados de discapacidad intelectual.⁽³⁾

Tiene una incidencia de 1:1000 a 1:2500 nacidos vivos, con igual prevalencia entre géneros. El SN debe su origen a un gen mutado, siendo más frecuente la mutación del gen PTPN11, el cual predomina en aproximadamente el 50 % de los pacientes; los genes SOS1, KRAS, NRAS, SHOC2, CBL y RAF1, en conjunto, provocan un aproximado del 80 % de los casos con SN diagnosticados clínicamente.⁽⁴⁾

Los principales signos encontrados en este síndrome son la ptosis palpebral, el hipertelorismo, las fisuras palpebrales oblicuas hacia abajo, implantación baja de pabellones auriculares con rotación posterior y hélix engrosado, cuello corto con exceso de piel en la nuca y línea de implantación posterior del cabello baja, deformación de la caja torácica y criptorquidia.⁽⁵⁾



Los síntomas más frecuentes que se puede presentar son displasia linfática, alteraciones de la coagulación y problemas de alimentación durante la infancia. Entre las alteraciones cardiológicas, las más comunes son: la estenosis de la válvula pulmonar y la cardiomiopatía hipertrófica.⁽⁶⁾ A nivel cutáneo sus manifestaciones dependerán de la mutación causal y se pueden observar manchas café con leche, nevus pigmentados y lentigos.⁽⁷⁾

Este síndrome es de particular interés para el anestesiólogo, por ser considerado probable vía aérea difícil, presentar talla baja, dismorfia facial, alteraciones en la hemostasia, musculoesqueléticas y cardiológicas, cuya evolución condicionan la esperanza de vida, alcanzando edades más avanzadas en la actualidad gracias al control de las mismas.⁽⁸⁾ Es por ello que el presente artículo tiene como objetivo presentar el caso de un paciente con síndrome de Noonan con vía aérea difícil.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 13 años con antecedentes patológicos personales de SN genotipo PTPN11, hipotiroidismo, discapacidad intelectual ligera y antecedentes patológicos familiares de hipotiroidismo materno e hipertensión arterial en varios miembros de la familia. Lleva tratamiento con hormona del crecimiento (somatotropin 0,6 ng/día) y levotiroxina sódica 0,1 mg/día. Acudió a Cuerpo de Guardia de Cirugía por presentar dolor abdominal de 16 horas de evolución, inicialmente periumbilical que luego se trasladó a fosa ilíaca derecha, febrícula y náuseas que no llegan al vómito. Ayuno de aproximadamente 8 horas.

Examen físico

Fascie: frente amplia, cejas separadas, ojos antimongoloides, nariz de base amplia, micrognatia, orejas de implantación baja. Tórax: *pectum carinatum* superior y *pectum excavatum* inferior, línea mamilar amplia con pezones muy separados (Figura 1).



Fig. 1. Fotografía del paciente mostrando deformidades faciales y torácicas.



Auscultación respiratoria sin alteraciones. Auscultación cardiovascular: soplo sistólico II/VI en la base. Signos vitales: tensión Arterial: 110/70 mmHg. Frecuencia cardiaca: 78 por minuto. Temperatura: 36,8 °C Saturación parcial de oxígeno: 100 %. Sistema nervioso central: responde a órdenes verbales sencillas. Consciente y orientado en tiempo, espacio y persona.

Exámenes complementarios

Hemoglobina: 117 g/dL

Hematócrito: 35 %

Coagulación: tiempo de sangrado: 1 minuto, Tiempo de coagulación: 7 minutos. Conteo de plaquetas: 380x10⁹/L. Cóagulo retráctil. Tiempo de protrombina: 14 segundos. Tiempo de tromboplastina parcial activado: 34 segundos. Grupo sanguíneo: B positivo.

Leucocitos: 11x10⁹ (g/dL). Polimorfo nucleares: 60 %. Linfocitos: 39,3 %. Eosinófilos 001 %.

Estudios imagenológicos: radiografía de tórax posteroanterior a distancia de telecardiograma (Figura 2): densidad ósea variable. Escoliosis cervico-dorsal. Costillas horizontalizadas. Estenosis traqueal subglótica de aproximadamente 5 cm de longitud y grosor inferior a la tercera parte del resto de la silueta traqueal. Índice cardior torácico discretamente aumentado a expensas de cavidades izquierdas. Ensanchamiento de mediastino superior. Reforzamiento broncovascular bilateral.



Fig. 2. Radiografía de tórax vista postero-anterior. Nótese escoliosis cervico-dorsal, costillas horizontalizadas, ensanchamiento de mediastino superior.



Se diagnosticó apendicitis aguda y se anunció para apendicectomía de urgencia, previa evaluación con las especialidades de Cardiología, Endocrinología y comunicación con el especialista de Genética Médica de cabecera vía videollamada, confirmando la presencia de estenosis ligera de la válvula semilunar pulmonar y el seguimiento en consulta en el Centro de Ingeniería Genética y Biotecnología.

Manejo anestésico

Preoperatorio: hidratación: Se realizó la reposición de volumen por ayuno con solución salina al 0,9 %.

Monitorización: electrocardiograma continuo en la derivación II, frecuencia cardíaca, oximetría de pulso, temperatura, dióxido de carbono al final de la espiración, medición de diuresis espontánea.

Premedicación: acetato de desmopresina 20 minutos previos a la inducción anestésica. Se garantizó la disponibilidad expansores volumétricos y hemoderivados compatibles.

Inducción anestésica: secuencia rápida con propofol 3,5 mg/kg y rocuronio 0,6 mg/kg con asistencia ventilatoria por mascarilla facial acoplada a circuito semiabierto Jackson-Rees. Intubación orotraqueal efectiva al primer intento con cánula orotraqueal No. 5 con manguito.

Mantenimiento: anestesia total intravenosa con propofol 4 mg/kg/h, fentanilo 5 ug/kg/h rocuronio 0,6 mg/kg/h, ventilación controlada modo ventilación intermitente con presión positiva, volumen total 7 ml/kg, frecuencia respiratoria 14 por minuto mezcla inhalada O₂+ óxido nitroso 50 %, manteniéndose estable hemodinámicamente.

Tiempo quirúrgico: 45 minutos. Se realizó apendicetomía por incisión de McBurney, confirmándose apendicitis aguda catarral con pérdidas hemáticas inferiores a 100 ml. Sin complicaciones quirúrgicas, anestésicas ni hemodinámicas. Reposición volumétrica según pérdidas transquirúrgicas con cristaloides (Ringer Lactato 200 ml).

Recuperación: reversión espontánea del bloqueo neuromuscular y recuperación satisfactoria del nivel de vigilia. Extubación con el paciente despierto previa aspiración de secreciones.

Analgesia posoperatoria: metamizole sódico 1 g en perfusión intravenosa diluido en 200 ml NaCl 0,9 %. El paciente mantuvo estabilidad clínica, recuperándose satisfactoriamente.

DISCUSIÓN

El manejo anestésico del SN es un desafío, debido a sus particularidades; en la literatura la técnica anestésica en los pacientes con esta afección se describe como un proceder complejo por sus malformaciones musculoesqueléticas a nivel lumbar y el bloqueo tanto motor como sensitivo incompleto.⁽⁹⁾



El abordaje anestésico del adolescente con SN para cirugía abdominal de urgencia pone a prueba no solo los conocimientos y habilidades médicos del equipo de trabajo sino también las capacidades físicas del paciente para responder a la agresión anestésico-quirúrgica, pues a sus alteraciones multiorgánicas de base se suman propias de la patología quirúrgica *per se*.

Un caso reportado por Moreno, *et al.*⁽¹⁰⁾ refiere que las principales características faciales en su paciente fueron frente amplia, tejido periorbitario abundante, orejas de implantación baja y rotación posterior, hendidura palpebral antimongoloide, ptosis palpebral, puente nasal deprimido, punta nasal ancha, región malar plana, mejillas prominentes, *filtrum* profundo, datos que coinciden con las características encontradas en el caso expuesto, algunas variaciones encontradas entre ambos casos pueden deberse a que los pacientes presentan mutaciones en diferentes genes involucrados en este síndrome.

Martínez, *et al.*⁽¹¹⁾ reporta un caso en el cual su paciente al examen físico regional del tórax solo presenta un ligero *pectus excavatum*, lo cual contrasta con el presente caso, en el cual se observa en el paciente *pectum carinatum* superior y *pectum excavatum* inferior, línea mamilar amplia con pezones muy separados, lo cual se podría explicar por la diferencia de edad entre ambos casos y las variaciones fenotípicas que sufren las personas con SN a lo largo de su vida.

Los autores refieren que no se encontró en la literatura científica reportes de otros casos del SN con estenosis traqueal subglótica, lo cual hace más llamativo al presente caso, ya que este defecto congénito no es característico de los pacientes con SN. Cuando se asocia la estenosis traqueal subglótica con otras características del síndrome como el cuello corto, *pectum carinatum* superior y *pectum excavatum* inferior, hacen que el abordaje de la vía aérea en este caso sea aún más desafiante para el anestesiólogo y requiere una mayor preparación y habilidad del mismo.

La presencia de *pectus excavatum*, *pectus carinatum* y escoliosis son anormalidades óseas asociadas que pueden limitar la capacidad pulmonar, por lo que se deben buscar síntomas de disfunción pulmonar. Las metas en la ventilación mecánica son: evitar hipoxia e hipercapnia, situaciones que generan un aumento en las resistencias vasculares pulmonares y la tensión del ventrículo derecho.⁽¹²⁾

CONSIDERACIONES FINALES

La presencia del síndrome de Noonan en el paciente requirió un enfoque anestésico personalizado para manejar las posibles complicaciones transoperatorias. La planificación preoperatoria meticulosa, la elección de la secuencia rápida para la inducción anestésica y la monitorización rigurosa fueron clave para el éxito de la cirugía.

El presente caso brinda un ejemplo que puede servir como referencia para los especialistas que se enfrenten ante una emergencia quirúrgica en pacientes con síndrome de Noonan o alguna otra rasopatía.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. López González V. Caracterización clínica y molecular de un grupo de pacientes españoles y alemanes con rasopatías [tesis doctoral]. Murcia: Universidad de Murcia; 2020. Disponible en: <https://digitum.um.es/digitum/handle/10201/95703>
2. Azuola-Herra S, Vargas-Mojica S. R, París-Azuola R. Síndrome de Noonan. Revisión bibliográfica y reporte de caso clínico. Revista Científica Odontológica [Internet]. 2015 [citado 10 Mayo 2024]; 11(2):24-33. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=324243574004>
3. Carcavilla A, Suárez-Ortega L, Rodríguez Sánchez A, *et al.* Síndrome de Noonan: actualización genética, clínica y de opciones terapéuticas. An Pediatr (Barc). [Internet]. 2020; [citado 20 Jul 2024]; 93:61. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2020.04.008>
4. Diamantino IN. Síndrome de Noonan 1: un relato de caso [tesis]. Goiânia: Pontificia Universidad Católica de Goiás; 2021. Disponible en: <https://repositorio.pucgoias.edu.br/jspui/handle/123456789/2672>
5. Nájera A, Granda D, Arteaga M, Freitas M, Alvear M. Síndrome de Noonan asociado a mutación del gen SOS1: reporte de caso. Rev Ecuat Pediatr. [Internet]. 2021 [citado 20 Jul 2024]; 22(3):1-7. DOI: <https://doi.org/10.52011/93>
6. Ilanson JE, Roberts AE. Noonan syndrome. In: Cassidy SB, Allanson JE, eds. Management of genetic syndromes. 3rd ed. Hoboken: Wiley; 2020. p. 651-669. Disponible en: <https://scihub.se/https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/9781119432692.ch41>
7. Heredia Ramírez CE, Barros F, Barreiro Conde J, Castro-Feijóo L, Cabanas Rodríguez P, Pombo Arias M. Rasopatías. Rev Esp Endocrinol Pediatr. [Internet]. 2013 [citado 20 Jul 2024]; 4(1):68-86. Disponible en: <https://www.endocrinologiapediatrica.org/modules.php?name=articulos&idarticulo=202&idlangart=ES>
8. Martínez Saniger A, Guerrero Domínguez R, Rubio Romero R, Jiménez López I. Consideraciones perioperatorias del síndrome de Noonan en el adulto. Revista Electrónica Anestesiología [Internet]. 2022 [citado 20 Jul 2024]; 14(2). DOI: <https://doi.org/10.30445/rear.v14i2.1014>
9. Sánchez Rodríguez JM. Caso Clínico: Anestesia regional en paciente con Síndrome de Noonan [tesis]. Veracruz: Universidad Veracruzana; 2021. Disponible en: <https://cdigital.uv.mx/bitstream/handle/1944/50453/SanchezRodriguezJuliana.pdf?sequence=1>
10. Moreno-Loaiza O, Flores-Lovon K, Montes-Madariaga ES. Síndrome de Noonan e insuficiencia aórtica severa en un paciente adulto. Rev Cubana Med Gen Integr. [Internet]. 2020 [citado 26 Jul 2024]; 36(4):1-8. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0864-21252020000400016
11. Martínez-Martínez D, Barrera-del-Pozo L, Pazos-Montes Y. Síndrome de Noonan: presentación de un caso. Progaleno [revista en Internet]. 2022 [citado 26 Jul 2024]; 5(2):[aprox. 6 p.]. Disponible en: <https://revprogaleno.sld.cu/index.php/progaleno/article/view/302>
12. González Lumbreras AS, Díaz Fosado LA, Asz Sigall J, Fernández Soto JR, Medina de la Rosa E, Ramírez Morales K. Consideraciones perioperatorias en un lactante con



síndrome de Noonan. Acta méd. Grupo Ángeles [Internet]. 2021; [citado citado 26 Jul 2024]; 19(4):535-538. Disponible en:

http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1870-72032021000400535&lng=es

Declaración de conflictos de intereses:

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

Contribución de los autores:

Dayane García Jiménez: conceptualización, investigación, metodología, recursos, redacción-borrador original, redacción-revisión y edición.

Rolando Javier Álvarez Pérez: investigación, metodología, recursos, supervisión, redacción-borrador original, redacción-revisión y edición.

Robin Fajardo Alcalá: investigación, análisis formal, redacción-borrador original, redacción-revisión y edición.

Ivanis Idael Corría Milán: investigación, recursos, redacción-borrador original, redacción-revisión y edición.

Financiación:

No se recibió financiación para el desarrollo del presente artículo.

