



Publicado en Internet:
26-mayo-2025

Iciar Echevarría Matia:
itziareche@gmail.com

Caso clínico. Miscelánea

Síndrome de Noonan

Iciar Echevarría Matia^a, Aitziber Etxagibel Galdós^b, Manuel Carneiro Díaz^c,
Josep Lluís Jornet Montori^d, Miren Crespo González^a, Ane Sánchez García^a

^aCS Olarizu. Vitoria-Gasteiz. Álava. España.

• ^bOrganización Sanitaria Integrada de Osakidetza. Vitoria-Gasteiz. Álava. España.

• ^cDirección General de Osakidetza. Vitoria-Gasteiz. Álava. España.

• ^dHospital Universitario de Donostia. San Sebastián. Guipúzcoa.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Noonan (SN) es una enfermedad monogénica de herencia autosómica dominante y expresividad variable. Se presenta en el periodo neonatal con dificultades para la alimentación y retraso del crecimiento. Los rasgos faciales característicos son: frente alta y ancha, hipertelorismo, ptosis palpebral y fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, orejas de implantación baja, gruesas y en rotación posterior, surco nasolabial profundo, micrognatia, cabello rizado y cuello corto con *Pterigion colli* en algunos casos. El defecto cardíaco congénito más común es la estenosis de la válvula pulmonar (50-60%). La miocardiopatía hipertrófica de inicio prenatal se presenta en el 20%. Es considerada una enfermedad rara con incidencia entre 1/1000 a 1/2500 recién nacidos.

RESUMEN DEL CASO

Varón de 4 años. Prematuridad: 32 semanas gestacionales. Peso elevado para la edad gestacional. Fenotipo peculiar: hipertelorismo con base nasal ancha, baja implantación de las orejas y repliegue cutáneo cervical. Criptorquidia bilateral, ambos testículos en canal inguinal. Estudio genético: mutación en heterocigosis en gen *SOS1*, descrita en SN tipo IV. Manifestaciones cutáneas típicas del síndrome cardiofaciocutáneo (queratosis pilar, pelo escaso y/o rizado, cejas escasas). Baja frecuencia de talla baja y discapacidad intelectual. En 2023: orquidopexia derecha. En 2024: hernia inguinal izquierda, pendiente de herniorrafia inguinal izquierda. Estenosis supraavicular leve resuelta. Dilatación del tronco pulmonar. Crecimiento sin estancamiento, pero por debajo de los percentiles para su edad a los 4 años. Neurodesarrollo normal.

CONCLUSIONES

La facies peculiar, asociada a dificultades de la alimentación y fallo de medro, debe hacer sospechar el síndrome de Noonan en el primer año de vida. El retraso del crecimiento afecta al 50% de los pacientes, y rara vez se asocia con una deficiencia de la hormona del crecimiento, por lo que el tratamiento con hormona del crecimiento sigue siendo controvertido. Las principales manifestaciones ortopédicas incluyen deformidad esternal, pie zambo y escoliosis progresiva (inicio en la adolescencia). El diagnóstico se basa en las manifestaciones clínicas, pero puede resultar difícil debido a la alta variabilidad de la presentación. Las pruebas genéticas son fundamentales para el diagnóstico y consejo genético. El diagnóstico diferencial es amplio e incluye el síndrome cardiofacio-cutáneo, el síndrome de Costello, y otras rasopatas, entre otros. Es importante un abordaje temprano de las discapacidades psicomotoras. El pronóstico es variable. El tratamiento requiere un enfoque multidisciplinar. Se debe ofrecer consejo genético a las familias afectadas.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

ABREVIATURAS

SN: síndrome de Noonan.

Cómo citar este artículo: Echevarría Matia I, Etxagibel Galdós A, Carneiro Díaz M, Jornet Montori JL, Crespo González M, Sánchez García A. Síndrome de Noonan. Rev Pediatr Aten Primaria. 2025;(34):e177.