



Caso clínico. Miscelánea

Talla baja sindrómica: diagnóstico y abordaje desde Atención Primaria

Eloísa de Santiago García-Caro^a, Laura Rueda Trigo^b, Paula Ramos Cazorla^b, Juana M.^a Ledesma Albarrán^a, Rocío Negrillo Ruano^a

^aCS Puerta Blanca. Málaga. España.

^bHospital Regional Universitario Materno Infantil de Málaga. Málaga. España.

Publicado en Internet:
26-mayo-2025

Laura Rueda Trigo:
laura.ruedatrig@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La baja talla constituye un motivo de consulta muy frecuente en Atención Primaria.

En un alto porcentaje obedece fundamentalmente a variantes de normalidad. Sin embargo, en un 20% esta baja talla es patológica y obliga a estudios exhaustivos.

RESUMEN DEL CASO

Niña de cuatro años que acude a consulta por talla baja. Antecedentes personales: embarazo, parto y periodo neonatal normal, salvo episodios de atragantamientos frecuentes. Desarrollo psicomotor acorde a su edad. Antecedentes familiares: hermano de seis años sano, madre celíaca. Exploración física: peso 16 kg (p38, -0,33 DE); talla 97 cm (p7, -1,55 DE); talla diana teórica (p74, 0,65 DE). Rasgos faciales toscos (facies en triángulo invertido, implantación baja de orejas, hipertelorismo y macroglosia), pelo muy rizado sin componente familiar, piel redundante en cuello, hernia supraumbilical y seis manchas café con leche.

Se trata de una talla baja disarmónica y, ante sospecha clínica de enfermedad neurocutánea, se deriva para completar estudio. En el ecocardiograma se objetiva leve hipertrofia medio-septal del ventrículo izquierdo y válvula mitral con velos engrosados mixomatosos. Según Van der Burgt, nuestra paciente cumple los criterios diagnósticos necesarios del síndrome de Noonan (Tabla 1): 2 criterios mayores (dismorfología facial típica y cardiomiopatía hipertrófica) y 1 criterio menor: talla <p10. Por ello, se solicita estudio genético que confirma la presencia, en heterocigosis, de una variante del gen *PTPN11* que se relaciona con el síndrome de Noonan.

CONCLUSIONES

- El síndrome de Noonan (SN) es una enfermedad frecuente (1 de 1000-2500). La causa del SN y otras rasopatías es genética (mutaciones en los genes que codifican las proteínas RAS-MAP Kinasas).
- A pesar de los avances en genética, alrededor del 20% de los pacientes con SN no presentan causa genética identificable, por lo que el diagnóstico sigue siendo clínico.

Tabla 1. Criterios diagnósticos del síndrome de Noonan (Van der Burgt)

| Característica | A = Criterio Mayor | B = Criterio Menor |
|-------------------|---|--|
| Facial | Dismorfología facial típica (varía con la edad) | Dismorfología facial sugestiva |
| Cardíaca | Estenosis pulmonar valvular, cardiomiopatía hipertrófica y/o alteraciones electrocardiográficas típicas | Otras alteraciones |
| Talla | < Percentil p3 | < Percentil p10 |
| Pared torácica | <i>Pectus carinatum/excavatum</i> | Tórax ancho |
| Historia familiar | Familiar de primer grado con síndrome de Noonan confirmado | Familiar de primer grado con fenotipo sugestivo de Noonan |
| Otras | Todos los siguientes: discapacidad intelectual, criptorquidia y anomalías del sistema linfático | Uno de los siguientes: discapacidad intelectual, criptorquidia o anomalías del sistema linfático |

Cómo citar este artículo: De Santiago García-Caro E, Rueda Trigo L, Ramos Cazorla P, Ledesma Albarrán JM, Negrillo Ruano R. Talla baja sindrómica: diagnóstico y abordaje desde Atención Primaria. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2025;(34):e179-e180.

- Los pediatras de Atención Primaria deben estar atentos a la triada fenotípica característica del SN (fenotipo facial típico, cardiopatía congénita y talla baja) para el diagnóstico temprano de esta entidad.
- Es necesario el diagnóstico diferencial con otras rasopátías, como la neurofibromatosis tipo 1, también frecuente (1 de 2500-3500) y, cuyo signo guía son las manchas café con leche.
- En conclusión, el diagnóstico de enfermedades raras con baja talla es un reto actual, siendo importante un abordaje multidisciplinario para un tratamiento precoz y eficaz, algunos de ellos, con GH y, además, ofrecer la posibilidad de consejo genético.

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.