Descargado el: 19-11-2026 ISSN 1727-897X

PRESENTACIÓN DE CASO

Síndrome de Noonan. Presentación de un caso

Noonan's Syndrome. Case Report

Mirsa Rosas Hernández[1] Elba Daisy Rivas Rodríguez[2] Raúl E. Silva Silva[3]

[1] Policlínica Universitaria Cesar Fornet Frutos, Banes, Holguín, Cuba
[2] Filial de Ciencias Médica Urselia Díaz Báez, Banes, Holguín, Cuba, CP: 82300
[3] Hospital Materno Infantil Luis Mario Cruz Cruz, Banes, Holguín, Cuba

Cómo citar este artículo:
Rosas-Hernández M, Rivas-Rodríguez E, Silva-Silva R. Síndrome de Noonan. Presentación de un caso. **Medisur** [revista en Internet]. 2015 [citado 2026 Nov 19]; 13(2):[aprox. 4 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/2806

Resumen

El síndrome de Noonan es una enfermedad genética, poco conocida, producida por una mutación en el cromosoma 12q22. En Cuba existen pocos datos sobre esta afección, ya que no se han realizado estudios con una muestra significativa que demuestren la frecuencia real de la afección. Se presenta un paciente de ocho años de edad, natural de Banes, Holguín, al cual se le diagnosticó el síndrome a través de la técnica comparativa o de patrón, y considerando las características clínicas y radiológicas. Se tuvo en cuenta el consentimiento de los padres para realizar y divulgar este informe. El interés de este caso radica en la baja frecuencia de aparición del Síndrome de Noonan, de hecho, es el primero que se ha diagnosticado en el municipio.

Palabras clave: síndrome de noonan, enfermedades genéticas congénitas, diagnóstico diferencial

Abstract

Noonan's syndrome is a genetic, little-known disease, produced for a mutation in the 12q22 chromosome. Few data on this affection exists in Cuba; since studies with a significant sample have not been conducted that demonstrate the real frequency of the affection. An eight year old patient's case from Banes, Holguín, is presented, to whom the syndrome through comparative technique was diagnosed, and considering the clinics and radiological characteristics. The consent of parents to do and to divulge this report was taken into account. The interest of this case consists on the low frequency of appearing of Noonan's syndrome, in fact, the first one that has been diagnosed at the municipality.

Key words: Noonan syndrome, genetic diseases, inborn, diagnosis, differential

Aprobado: 2014-12-18 10:44:00

Correspondencia: Mirsa Rosas Hernández. Policlínica Universitario Cesar Fornet Frutos. Banes, Holguín elba@banes.hlg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Noonan es una enfermedad relativamente desconocida. Varía ampliamente en sus manifestaciones clínicas, ya que algunos pacientes muestran abundantes signos y síntomas y otros solamente algunas características discretas.[1] Ha sido, por mucho tiempo, confundido con el síndrome de Turner, porque tiene algunas semejanzas con este, sobre todo en el caso de las niñas. Diversos aspectos clínicos, cardiológicos, las enseñanzas aportadas por la ecografía fetal, y finalmente los datos genéticos, aclaran una parte de este síndrome que no ha mostrado aún todos sus secretos.[2] En la literatura científica se mencionan otros nombres asignados a esta enfermedad como son: seudo Turner femenino, síndrome *Pterigium colli* y fenotipo Turner con cariotipo normal.

Desde los primeros reportes realizados de este síndrome en el año 1963, por los investigadores Jacqueline Noonan y Ehmke, por lo menos se han mencionado trescientos casos en la literatura científica y su frecuencia ha sido estimada entre 1 en 1000 y 1 en 2 500 nacimientos.[1,2]

En Cuba no se han realizado estudios con una muestra significativa que demuestren la frecuencia real de la afección; solo se publican casos aislados, enfocados desde diferentes aristas.[3,4]

Los pacientes con síndrome de Noonan presentan diversas manifestaciones clínicas, entre las más frecuentes: estatura baja, cardiopatías, *pectus carinatum* (tórax prominente), *pectus excavatum* (depresión del tórax), cuello corto, *pterigium colli* (pliegue del borde externo del cuello que va desde la implantación de las orejas hasta los hombros), orejas de implantación baja y rotadas, implantación baja del cabello en la zona posterior del cuello y retraso mental de ligero a moderado. Según la clasificación realizada por Van Der Burgt, existen seis rasgos clínicos fundamentales para el diagnóstico del síndrome de Noonan, los que se clasifican en mayores y menores. De acuerdo a su criterio para el valor diagnóstico, el principal rasgo es la cara típica más otro signo mayor o dos menores, otra posibilidad es si el paciente presenta rasgos faciales sugestivos y dos criterios mayores o tres menores.[3,5]

Es objetivo de este trabajo exponer el relato de un caso de síndrome de Noonan, diagnosticado en el municipio Banes, provincia Holguín. El interés de este caso radica en la baja frecuencia de aparición de esta enfermedad, de hecho, es el primero que se ha diagnosticado en el municipio.

PRESENTACION DEL CASO

En el mes de enero de 2014, acudió a consulta de nutrición el paciente de ocho años, acompañado de su madre. Esta, de bajo nivel cultural y procedencia rural, refería que el niño estaba muy delgado y tenía poco apetito. Luego de ser atendido fue remitido a la consulta de genética comunitaria del municipio, debido a la presencia de múltiples rasgos dismórficos.

Al examen físico se observó la desviación anti mongoloide de los ojos, ptosis palpebral, punta de la nariz redondeada, puente nasal deprimido, implantación baja de las orejas, paladar ojival, cuello ancho (Figura 1), pectus excavatum, escoliosis, hipoplasia ósea y muscular del brazo izquierdo y clinodactilia del quinto dedo (Figuras 2 y 3). Además, la madre refirió trastornos en el aprendizaje a medida que aumentaron las exigencias del aprendizaje.



Figura 1. Se observa hipertelorismo ocular, párpados superiores gruesos con ligera ptosis y desviación anti mongoloide; la raíz nasal es ancha y la punta redondeada; la cara se hace triangular. En el tórax se evidencia *pectus excavatum*.



Figura 2. Se observa la implantación baja del pelo, las orejas displásicas, cifoescoliosis marcada, hipoplasia de brazo izquierdo.



Figura 3. Clinodactilia del quinto dedo en forma de apéndice.

Antecedentes prenatales: Amenaza de aborto en el primer trimestre de gestación, ganancia insuficiente de peso.

Antecedentes natales: hipoxia severa al nacer, hipoplasia pulmonar, laringo traqueo malasia, clinodactilia del quinto dedo, criptorquidia.

Antecedentes patológicos familiares: madre con estrabismo, padre con rasgos faciales similares a los del hijo, polidactilia en abuelo paterno y primos con retraso mental ligero.

El cariotipo se mostró normal (46 XY).

Los estudios imagenológicos aportaron nuevos elementos. En el electrocardiograma, se observó desviación del eje hacia la izquierda y ensanchamiento de QRS. Las radiografías mostraron escoliosis marcada, hipoplasia del húmero, cubito y radio del brazo izquierdo.

Se estableció el diagnóstico diferencial respecto a varias enfermedades (miocardiopatía hipertrófica primaria, síndrome cardio- facio-cutáneo, embriofetopatía por alcohol y primidona, entre otras). Además, el paciente presentaba más de cinco criterios mayores para el diagnóstico de síndrome de Noonan (afecciones de la cara y el cuello, *pectus excavatum*, escoliosis marcada, hipoplasia pulmonar, clinodactilia del quinto dedo, cubito valgo e hipoplasia muscular marcada en brazo izquierdo).

Se indicó seguimiento multidisciplinario por especialistas en ortopedia, cardiología, psicología y urología.

DISCUSIÓN

Tras el diagnóstico neonatal fenotípico externo se impone la evaluación cardiológica como primera medida a seguir. Otro aspecto a tener en cuenta es la observación evolutiva del crecimiento estatoponderal y del desarrollo psicomotor. Estos pacientes deben ser evaluados por un equipo multidisciplinario que incluya un pediatra, cardiólogo, endocrino, ortopédico, oftalmólogo, hematólogo, urólogo y psicólogo.[6-8] En el caso presentado el diagnóstico se hizo en una etapa avanzada de la niñez, lo cual estuvo dado por el hecho de que la familia procede de una zona rural alejada, pues no vivían en el municipio, sino en un poblado más intrincado. Hasta ese momento, todos los padecimientos que lo afectaban y que pudieron o no estar asociados al síndrome, se trataron según los síntomas que presentó en cada momento, sin que se pensara en una enfermedad de base.

El síndrome de Noonan no tiene cura, sin embargo debe existir una vigilancia sistemática de varios factores. Existen evidencias de que el uso de la hormona de crecimiento es eficaz para el aumento de la velocidad de crecimiento y, muy probablemente, también para la estatura adulta de estos pacientes; esta terapia debe iniciarse en edades tempranas, de preferencia antes de la pubertad.[9]

El asesoramiento genético es un elemento

importante en esta enfermedad, con el cometido de informar a los padres o tutores acerca del diagnóstico médico y sus implicaciones en términos de pronóstico y posible tratamiento, de cómo se hereda el desorden, el riesgo de desarrollarlo y de transmitirlo y las opciones más adecuadas para tratar los posibles riesgos.

En general, puede decirse que el método clínico es fundamental en el diagnóstico de este síndrome. Se concluye que se pudo llegar al diagnóstico en este paciente, mediante la técnica comparativa o de patrón, además de tener en cuenta los estudios radiológicos y de laboratorio.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mueller RF, Young ID. Emery's Genética Médica. 10ma. ed. Madrid: Marban Libros; 2001.

2. Behrman R, Kliegman R, Arvin A. Tratado de Pediatría de Nelson. 15va. ed. McGraw-Hill Interamericana; 1998. p. 2027.

3. Quintero Noa JL, García Martínez DA, Hernández Cordero MC, Báez Allende L, Valls Pérez O. Hipoacusia neurosensorial en un síndrome de Noonan y secuencia Poland. Rev Cubana Pediatr [revista en Internet]. 2010 [cited 19 Dic 2014] ; 82 (3): [aprox. 9p]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312010000300007&script=sci_arttext&tlng=en.

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 [revista en Internet]. 2009 [cited 19 Dic 2014] ; 22 (1): [aprox. 7p]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21762009000100013&lng=es&nrm=iso&tlng=es.

5. Ballesta Martínez MJ, Guillén-Navarro E. Síndrome de Noonan. Protoc Diagn Ter Pediatr. 2010 ; 1: 56-63.

6. Cammarata Scalisi F, Neri G, Grazia Pomponi M, Mancano G, Da Silva G, Avendaño A, et al. Estudio clínico y molecular del síndrome de Noonan. Invest clín. 2012 ; 53 (4): 395-401.

7. Retana Gamboa V, Segura Agüero L. Síndrome de Noonan. Med Leg Costa Rica [revista en Internet]. 2014 [cited 19 Dic 2014] ; 31 (1): [aprox. 8p]. Available from: http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?pid=S1409-00152014000100014&script=sci_arttext&tlng=pt.

8. Kirk JM, Betts PR, Butler GE, Donaldson MD, Dunger DB, Johnston DI. Short stature in Noonan syndrome: response to growth hormone therapy. Arch Dis Child. 2001 ; 84 (5): 440-3.

9. Noonan JA, Kappelgaard AM. The Efficacy and Safety of Growth Hormone Therapy in Children with Noonan Syndrome: A Review of the Evidence. Horm Res Paediatr [revista en Internet]. 2014 [cited Ene 16] [aprox. 10p]. Available from: http://www.karger.com/Article/FullText/369012.