



FALLO DE MEDRO EN PACIENTE MENOR DE UN AÑO

Rodríguez Outón, Paloma; Buero Fernández, Nuria
HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTO REAL, CÁDIZ

INTRODUCCIÓN

El **síndrome de Noonan** es una enfermedad de origen genético y herencia autonómica dominante cuyas manifestaciones fundamentales son: la talla baja, la cardiopatía congénita y un fenotipo facial característico. La incidencia oscila entre 1/1.000 y 1/2.500 recién nacidos vivos y afecta por igual a ambos sexos.

RESUMEN

Presentamos el caso de una **niña de 5 meses** que acude a consulta de endocrinología por **fallo de medro**. Presenta además cansancio con las tomas, sin acompañarse de cianosis. Como **antecedentes personales**, es fruto de un embarazo controlado, que finalizó mediante cesárea programada por polihidramnios. La madre de la paciente presentaba un fenotipo peculiar y refería menarquia tardía.

A la **exploración** se aprecia talla baja y rasgos craneofaciales característicos, con orejas de implantación baja y fisuras palpebrales descendentes. A la auscultación se objetiva soplo sistólico de características orgánicas, siendo valorada posteriormente por el servicio de cardiología y diagnosticándose de estenosis pulmonar moderada. Ante los datos de la anamnesis y la exploración física, se sospecha **síndrome de Noonan**, solicitándose estudio de extensión y estudio genético que confirma el diagnóstico.

Se identifica la presencia en heterocigosis de una variante patogénica (c.1510A>G p.(Met504Val) en el gen PTPN11 que confirma la hipótesis de síndrome de Noonan.

Actualmente se encuentra en seguimiento en consulta de endocrinología y podría ser candidata a tratamiento con hormona de crecimiento recombinante humana (rhGH).



CONCLUSIONES

- La **facies peculiar**, asociada a dificultades de la alimentación y al **fallo de medro**, debe hacernos sospechar el síndrome de Noonan en el primer año de vida.
- Dado que en un 20-25% de las personas con síndrome de Noonan no se identifica causa genética, es importante recordar que el **diagnóstico** es fundamentalmente **clínico**.
- Recientemente la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios ha aprobado la indicación de **rhGH** para el tratamiento de niños con talla baja asociada al síndrome de Noonan. El inicio temprano y la larga duración de la terapia con rhGH se asocian a **mejor pronóstico de talla adulta**, por lo que es de gran relevancia un diagnóstico precoz.