

Hidrops fetal: a propósito de un caso.

Ana Patricia López de Priego Ávila¹, Concepción Martínez Rivero², Esperanza Molina Pilares¹, Aitana Pacheco Carrillo¹

1. Hospital de Jerez de la Frontera.
2. Hospital de Puerto Real.

INTRODUCCIÓN

El **síndrome de Noonan** es una patología de origen genético de herencia autosómica dominante que presenta una incidencia de 1 por cada 1000-2500 recién nacidos vivos y cuyas manifestaciones clínicas más frecuentes son: talla baja, cardiopatía, dismorfia facial y alteraciones esqueléticas.

Las mutaciones genéticas que desencadenan su aparición pueden ser de novo o heredadas. Aproximadamente, en el 50% de casos son de tipo missense en el gen PTPN11 que interviene en la vía de señalización RAS-MAPK, pero existen muchos otros genes implicados como RAF1, SOS1 y KRAS.

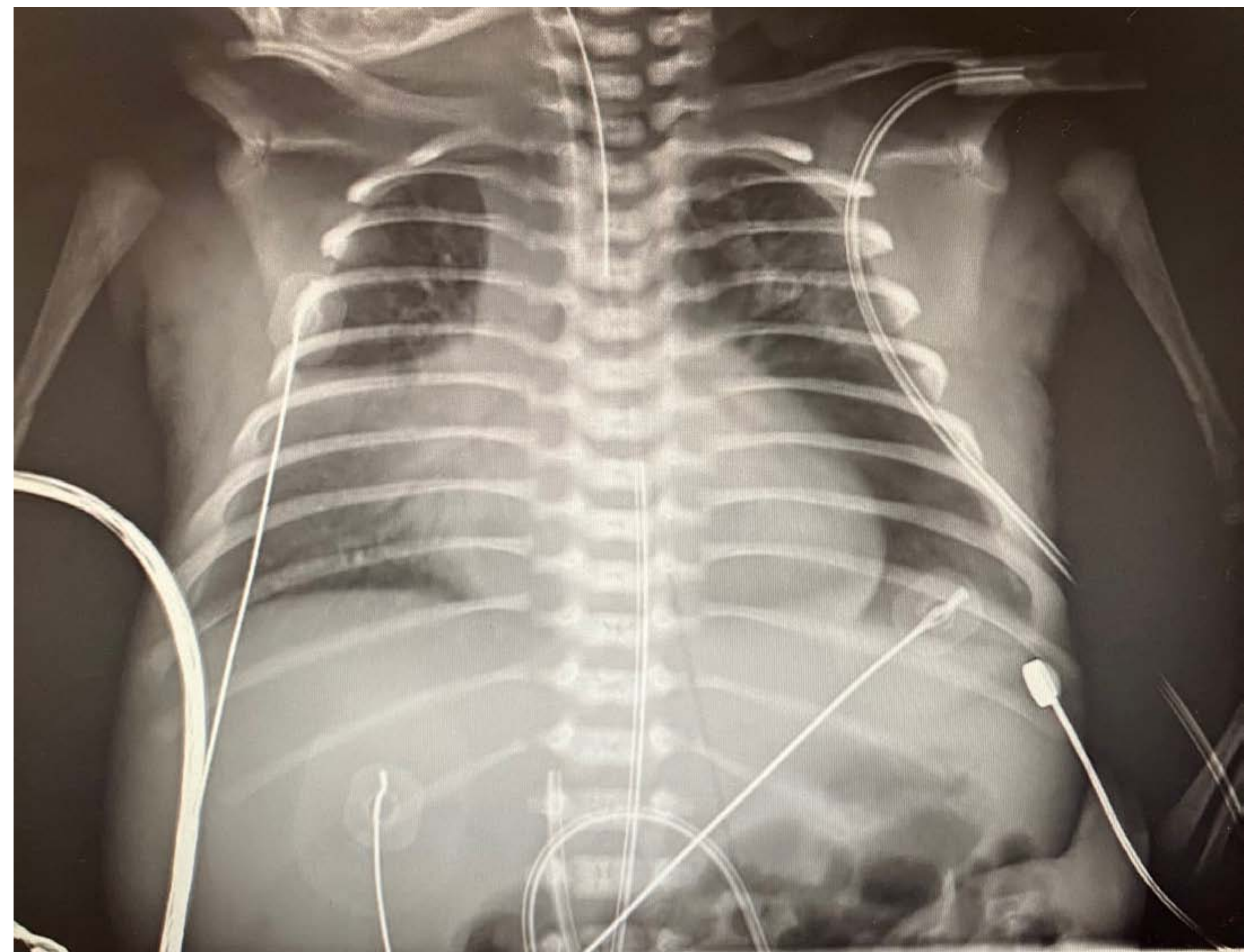


Figura 1: Radiografía de tórax AP con ocupación de senos costodiafrágicos y presencia de líquido en cisuras

RESUMEN DEL CASO

Ingresa en Unidad de Cuidados Intensivos Neonatal (UCIN) un recién nacido varón de 33+2 semanas de gestación procedente de paritorio y conectado a VM con los siguientes parámetros: PIP de 25 cmH₂O, PEEP de 5 cmH₂O y FiO₂ del 100%.

Como antecedentes personales destaca embarazo controlado con diagnóstico prenatal de macrosomía y polihidramnios.

A la exploración destaca peso de 2840g (p>99), cianosis distal con relleno capilar enlentecido así como importante edema escrotal y de miembros inferiores. Además se evidencian rasgos faciales dismórficos con hipertelorismo y orejas de implantación baja. A la auscultación presenta tonos cardíacos rítmicos sin soplos. Neurológicamente destaca hipotonía generalizada e hipoactividad.

En la **gasometría** al nacimiento se objetiva acidosis respiratoria grave sin mejoría en la primera hora de vida. En la **radiografía de tórax** se observa un infiltrado intersticial bilateral con presencia de líquido en cisuras y ocupación de ambos senos costodiafrágicos (*Figura 1*). Se realiza **ecografía torácica** en la que destaca derrame pleural bilateral, izquierdo de hasta 18 mm y mínimo derrame pericárdico que no compromete función cardíaca. Dada la escasa mejoría clínica y gasométrica, se decide drenaje del derrame pleural con tubo de 6 Fr en espacio axilar izquierdo anterior objetivándose la salida de 57 ml de líquido amarillento con características de quilotórax congénito tras su análisis en laboratorio. Tras la realización del drenaje el paciente presenta mejoría de la clínica respiratoria.

Se realiza **ecocardiografía** en la que se identifica hipertrofia biventricular progresiva con obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo así como estenosis pulmonar con un gradiente máximo de 49 mmHg (*Figura 2*). Se inicia tratamiento con Propranolol precisando ascenso de dosis hasta 3,9 mg/kg/min con mejoría de la función biventricular y del llenado ventricular. Presenta evolución favorable con alta hospitalaria a los 2 meses de vida.

En el seguimiento evidenciamos mejoría clínica que permite suspender betabloqueantes, aunque el paciente mantiene estenosis pulmonar leve. Presenta normalización del grosor septal y no se producen recidivas del derrame pleural ni pericárdico. Se realiza **estudio genético** y se detecta mutación patogénica en BRAF compatible con la sospecha clínica de Síndrome de Noonan/Síndrome cardio-facial-cutáneo.

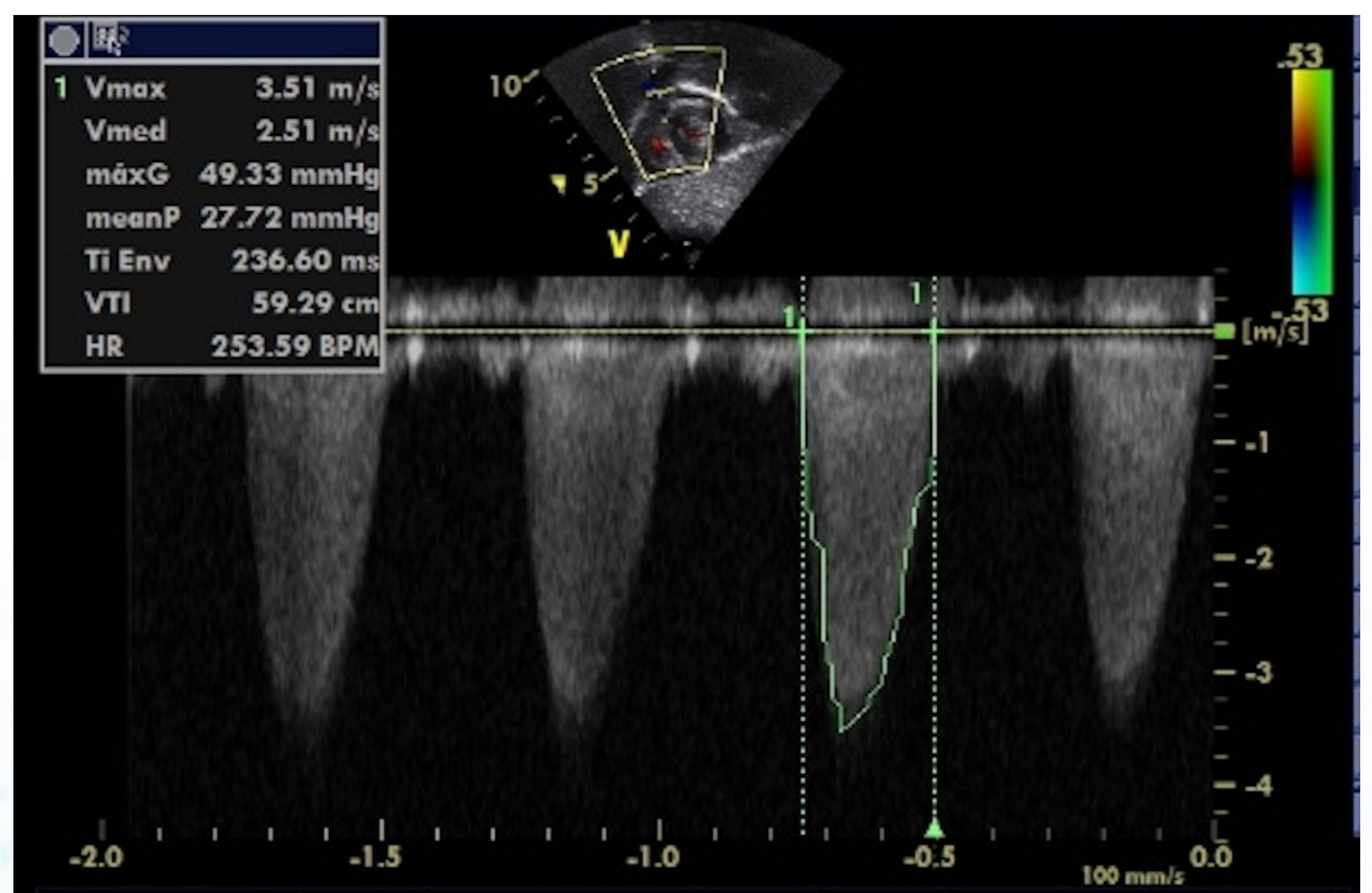


Figura 2: Ecocardiografía con medición de gradiente máximo de 49 mmHg y de gradiente medio de 27 mmHg compatibles con estenosis pulmonar moderada

CONCLUSIONES

El síndrome de Noonan es una entidad relativamente frecuente con un amplio espectro clínico e importante variabilidad en la afectación cardiológica, esquelética, cognitiva, etc. que presentan los pacientes; en algunos casos puede debutar como **hidrops fetal** con derrame pleural y pericárdico con compromiso cardiorrespiratorio.

Es esencial una sospecha clínica inicial adecuada, reforzada con una buena historia clínica, para orientar el diagnóstico y tratar las posibles complicaciones desde un abordaje multidisciplinar.