

# CARACTERÍSTICAS DE UNA MUESTRA DE PACIENTES CON SINDROME DE NOONAN CON DIAGNÓSTICO CONFIRMADO GENÉTICAMENTE

Llorente Sanz, B; Herrera Quilón, L; De Castro Rey, M; Vazquez Martín, S;

Rellán, S; Bahillo Curieses, P

Hospital Clínico Universitario de Valladolid

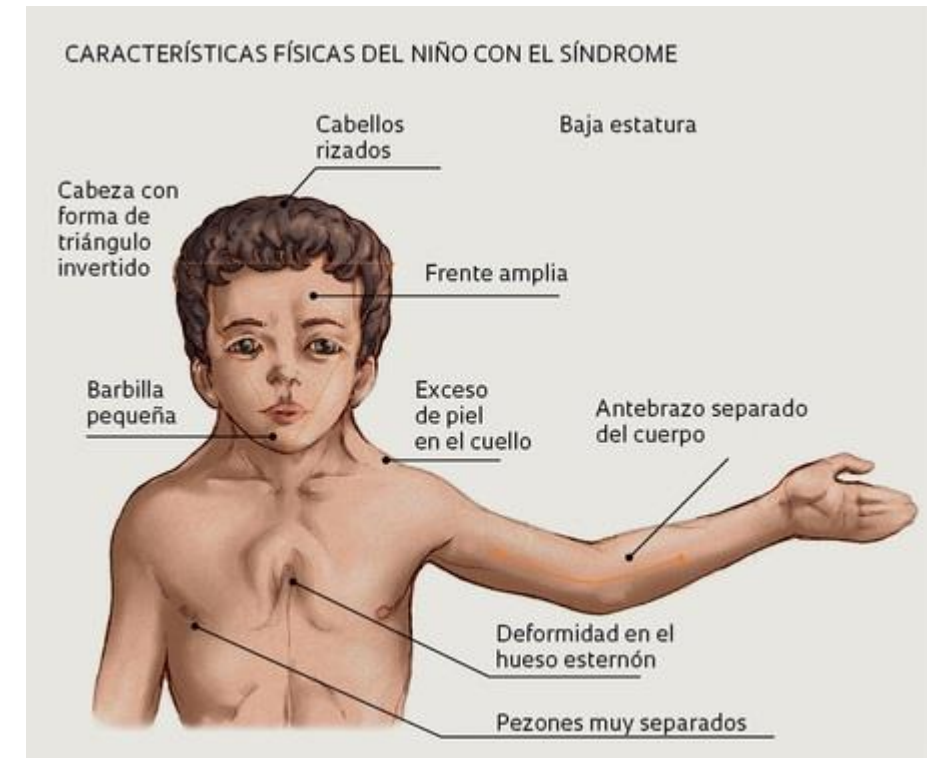
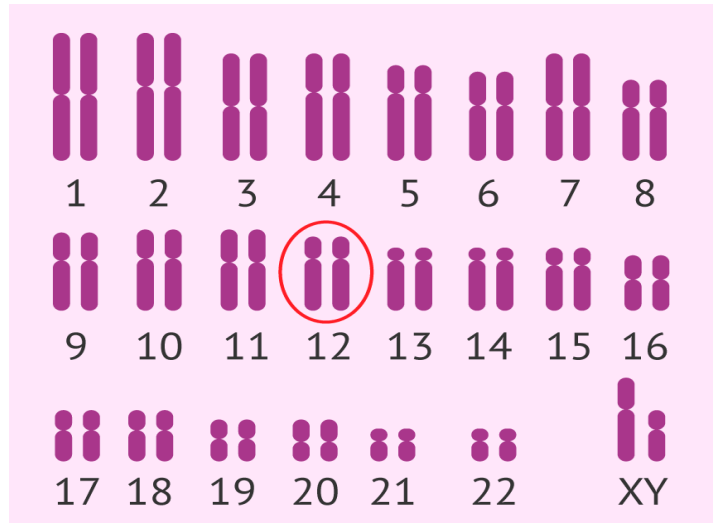
# DECLARACIÓN DE POTENCIALES CONFLICTOS DE INTERESES

## CARACTERÍSTICAS DE UNA MUESTRA DE PACIENTES CON SINDROME DE NOONAN CON DIAGNÓSTICO CONFIRMADO GENÉTICAMENTE

**Los autores previamente referidos no presentan conflictos de intereses.**

# INTRODUCCIÓN

El síndrome de Noonan (SN) es un trastorno genético autosómico dominante, con un espectro clínico heterogéneo, cuyas principales manifestaciones son las dismorfias faciales junto a la talla baja y cardiopatía.



El objetivo del estudio fue conocer las características de nuestra población con dicha enfermedad.

# MÉTODOS

## OBJETIVO

- Analizar las características clínicas y genéticas de los pacientes diagnosticados genéticamente de SN

## ESTUDIO

- Descriptivo,
- Observacional
- Retrospectivo
- Pacientes diagnosticados de Síndrome de Noonan
- Entre enero 2010- diciembre 2021
- En un hospital de tercer nivel.

## DATOS

- Demográficos
- Clínicos
- Genéticos

## RESULTADOS

- ✓ Incidencia
- ✓ Prevalencia



# RESULTADOS

## EPIDEMIOLOGÍA

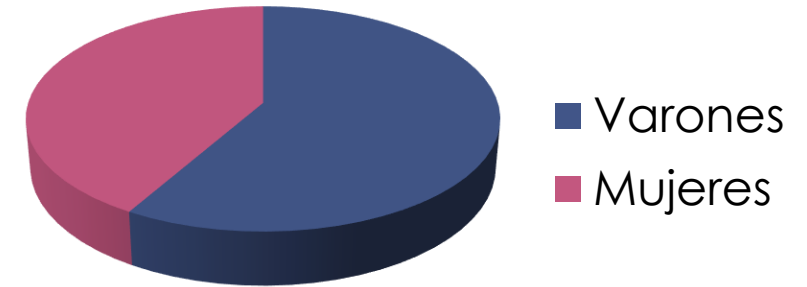
Obtuvimos una muestra de 12 pacientes (58 % varones, n=7).

La edad media al diagnóstico fue de 7,4 +/- 4,9 años.

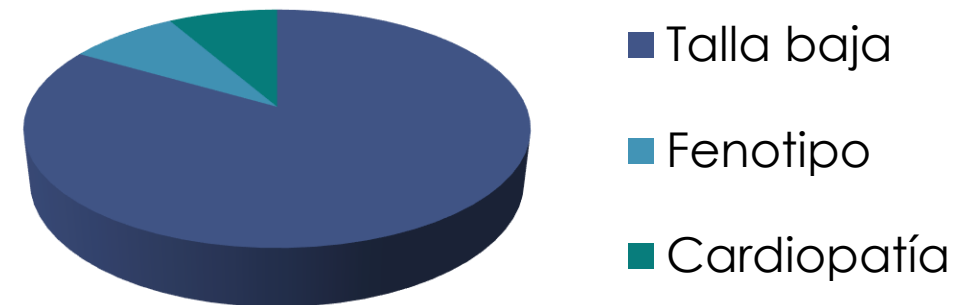
El motivo de consulta predominante fue la talla baja (83%, n=10), recibiendo el 33 % (n=4) tratamiento con hormona de crecimiento.

Las desviaciones estándar media de talla al diagnóstico fueron de -2,37 +/-0,54.

Sexo



Motivo consulta

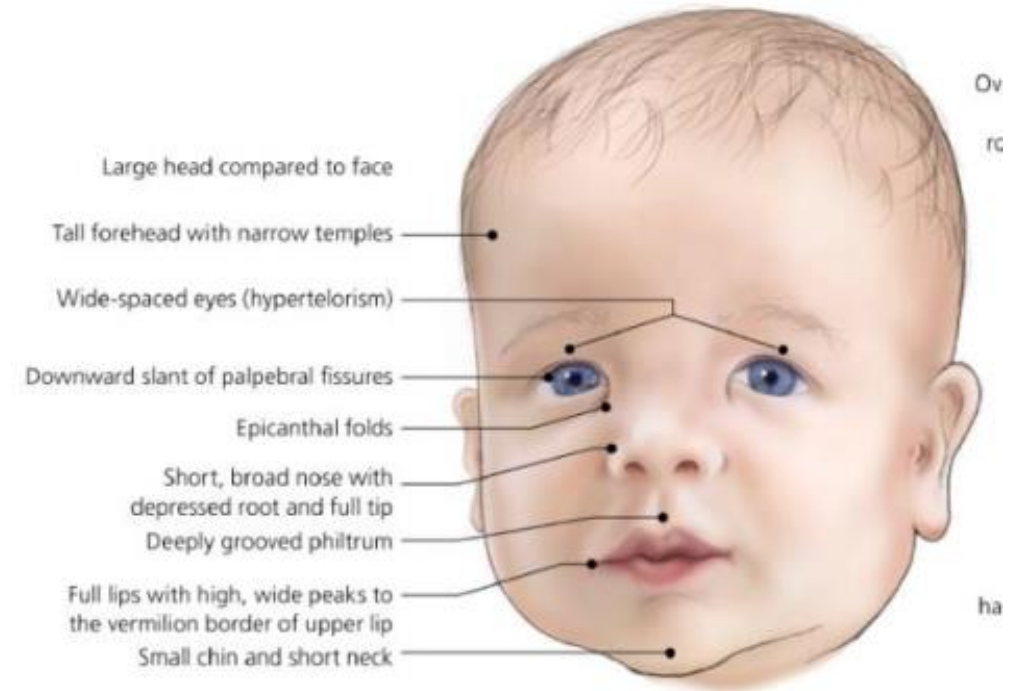


# RESULTADOS

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

➤ 100% se objetivó el fenotipo característico:

- Hipertelorismo (100%)
- Orejas de implantación baja (83%, n=10)
- Pterigium colli (33%, n=4)



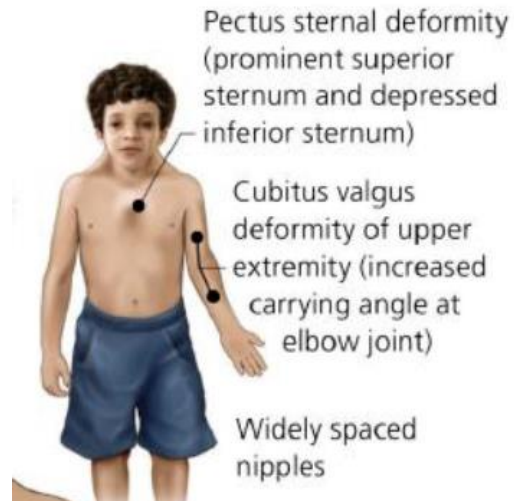
# RESULTADOS

## ALTERACIONES ESQUELÉTICAS

Pectus excavatum: 83 % (n=10)

▪ Cúbito valgo: 75% (n=9)

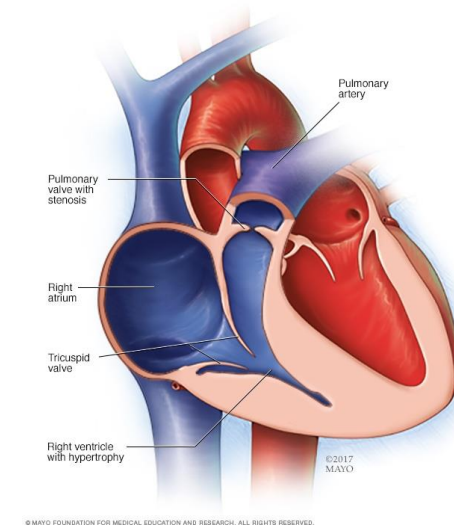
▪ Escoliosis: 50 % (n=6)



## ALTERACIONES CARDIACAS

▪ La cardiopatía se encuentra presente en el 66% (n=8) de los pacientes (50% diagnóstico neonatal).

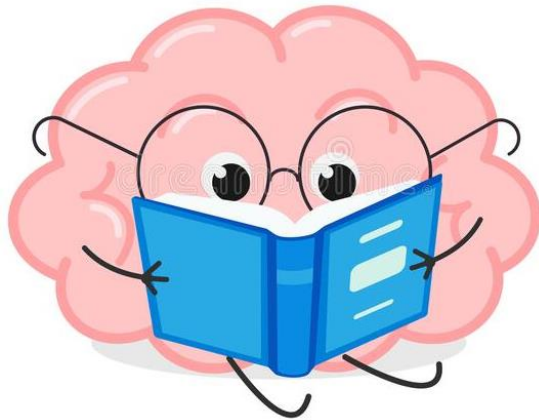
▪ Las más frecuentes: la estenosis pulmonar junto con la insuficiencia aórtica leve.



# RESULTADOS

## ALTERACIONES NEUROLÓGICAS

- Un 33% (n=4) manifestó trastorno del aprendizaje
  - dentro de los cuales el 75% asoció TDAH (n=3)
- Dos pacientes (17%) presentaron discapacidad intelectual reconocida.



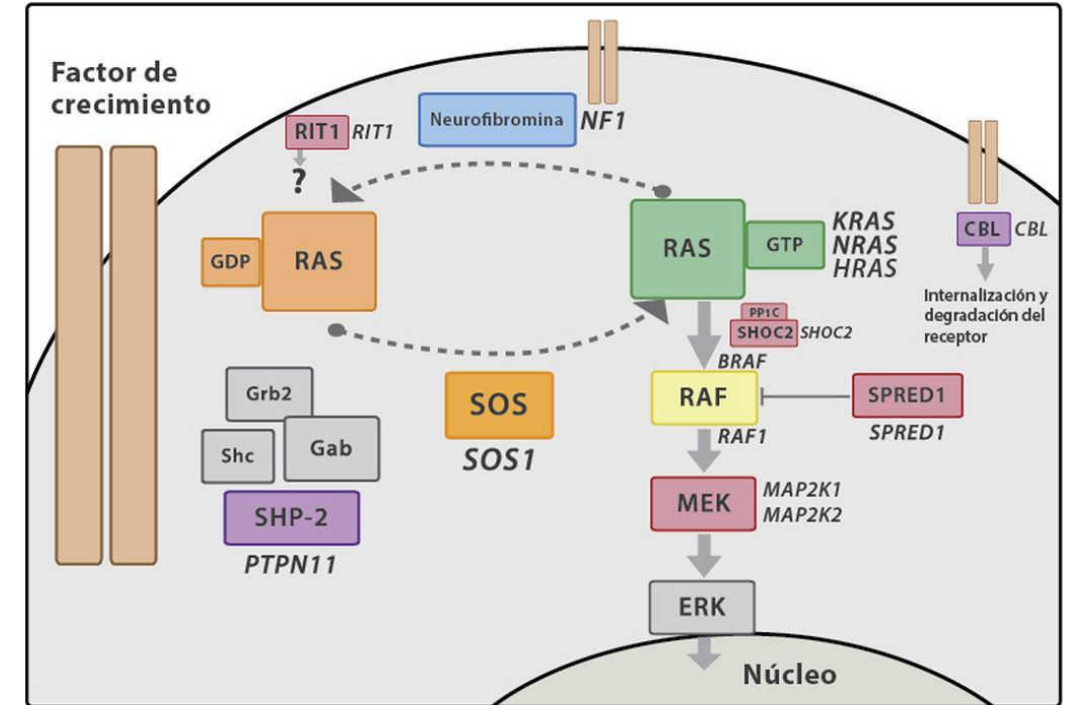
## OTRAS ALTERACIONES

- Un 17% (n=2) presentaban alteraciones de la pigmentación, con más de 7 manchas café con leche, siendo finalmente uno de estos pacientes diagnosticados de Noonan-NF1.
- Un 50% (n=6) presentaba patología ocular (alteraciones de la refracción y ptosis palpebral).
- La criptorquidia estuvo presente en el 57% (n=4).

# RESULTADOS

## GENÉTICA

- Respecto al estudio genético, los trastornos genéticos más frecuentemente encontrados fueron las alteraciones en PTPN11 (58% ,n=7).
- El resto de pacientes presentaban alteraciones en SHOC2, SOS1, RRAS, MAP3K1 y
- Un paciente fue diagnosticado de Noonan-NF1 presentando mutación en NF1/LZTR1.



An Pediatr (Barc). 2020;93:61.e1–61.e14

# CONCLUSIONES

- El diagnóstico del Síndrome de Noonan es fundamentalmente clínico.
- La heterogenicidad clínica, el posible solapamiento con otras entidades y los cambios en el fenotipo a lo largo del tiempo, suponen un desafío para su diagnóstico, por lo que es esencial la sospecha y la evaluación sucesiva de los criterios clínicos.
- El manejo multidisciplinar permite el tratamiento precoz de sus diversas manifestaciones y mejora el pronóstico y la calidad de vida.

MUCHAS GRACIAS

