

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

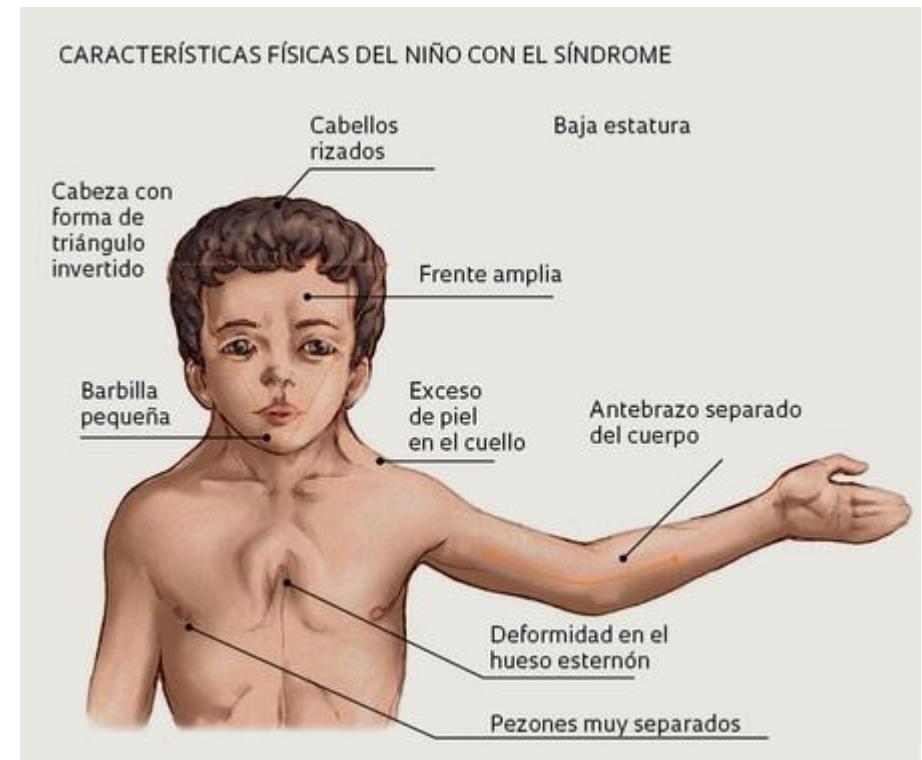
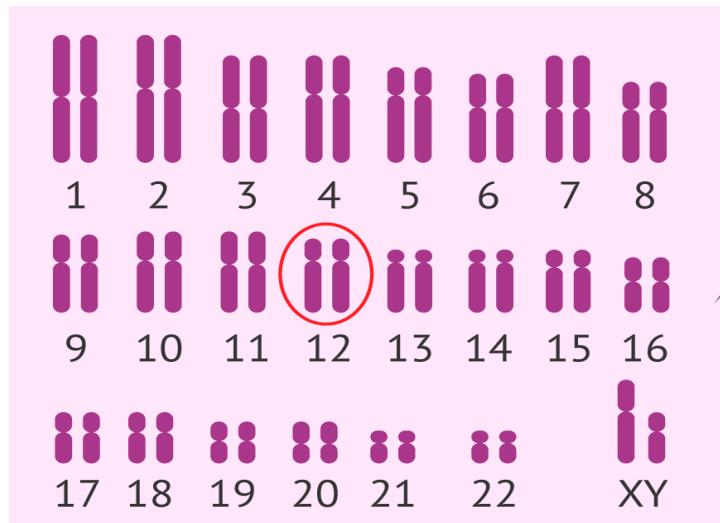
DECLARACIÓN DE POTENCIALES CONFLICTOS DE INTERESES

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

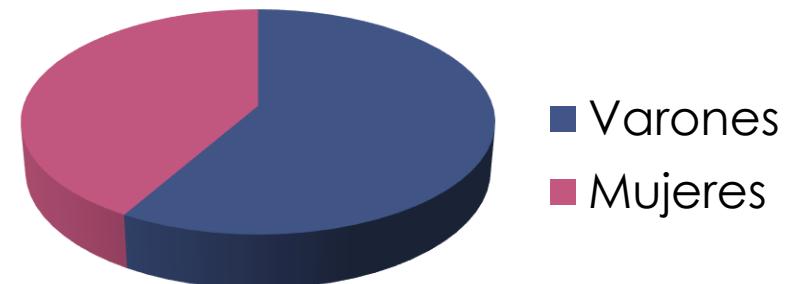
Obtuvimos una muestra de 12 pacientes (58 % varones, n=7).

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

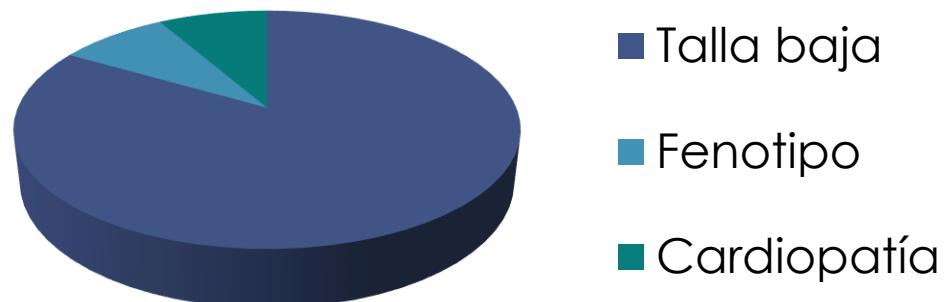
El motivo de consulta predominante fue la talla baja (83%, n=10), recibiendo el 33 % (n=4) tratamiento con hormona de crecimiento.

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

Sexo



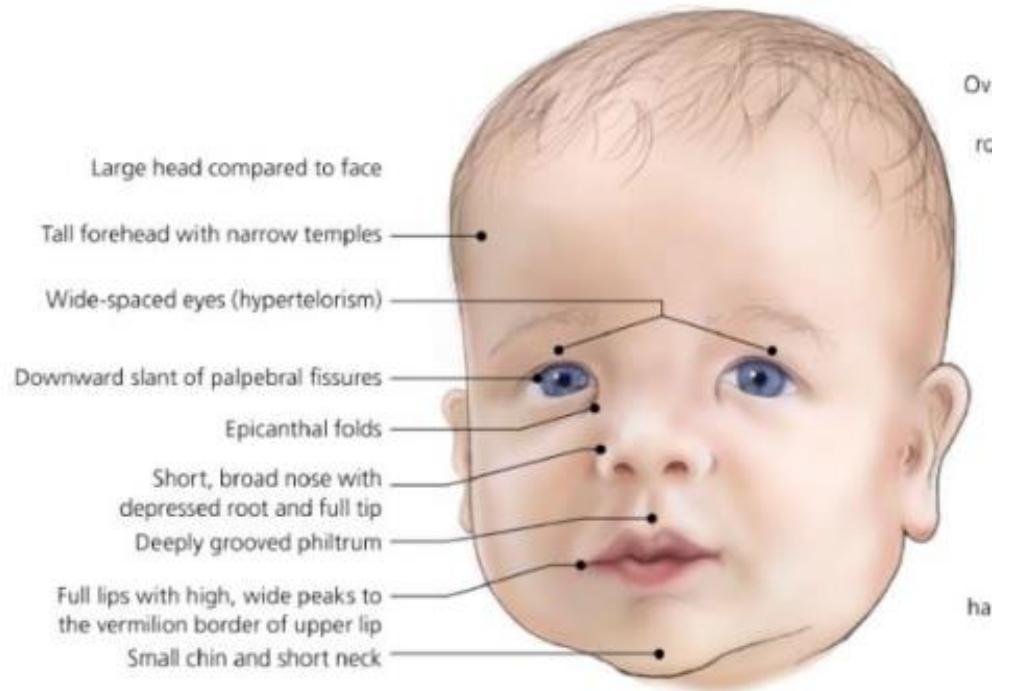
Motivo consulta



RESULTADOS

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- 100% se objetivó el fenotipo característico:
- Hipertelorismo (100%)
- Orejas de implantación baja (83%, n=10)
- Pterigium colli (33%, n=4)

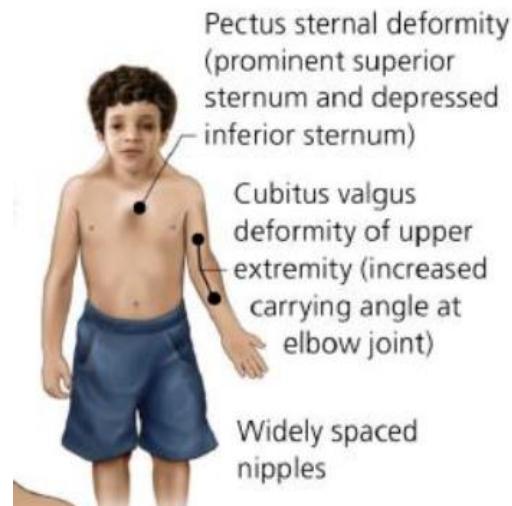


RESULTADOS

ALTERACIONES ESQUELÉTICAS

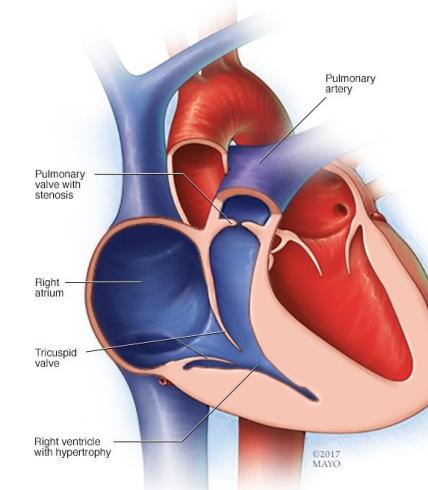
Pectus excavatum: 83 % (n=10)

- Cúbito valgo: 75% (n=9)
- Escoliosis: 50 % (n=6)



ALTERACIONES CARDIACAS

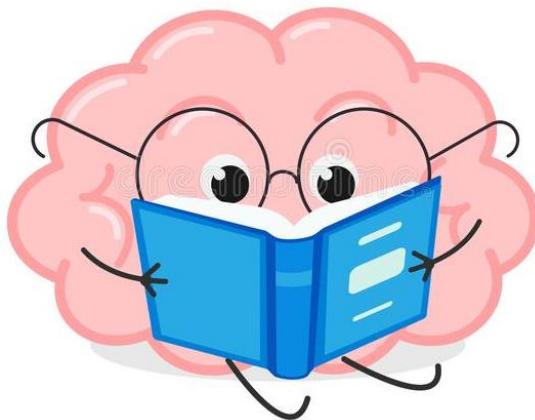
- La cardiopatía se encuentra presente en el 66% (n=8) de los pacientes (50% diagnóstico neonatal).
- Las más frecuentes: la estenosis pulmonar junto con la insuficiencia aórtica leve.



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.



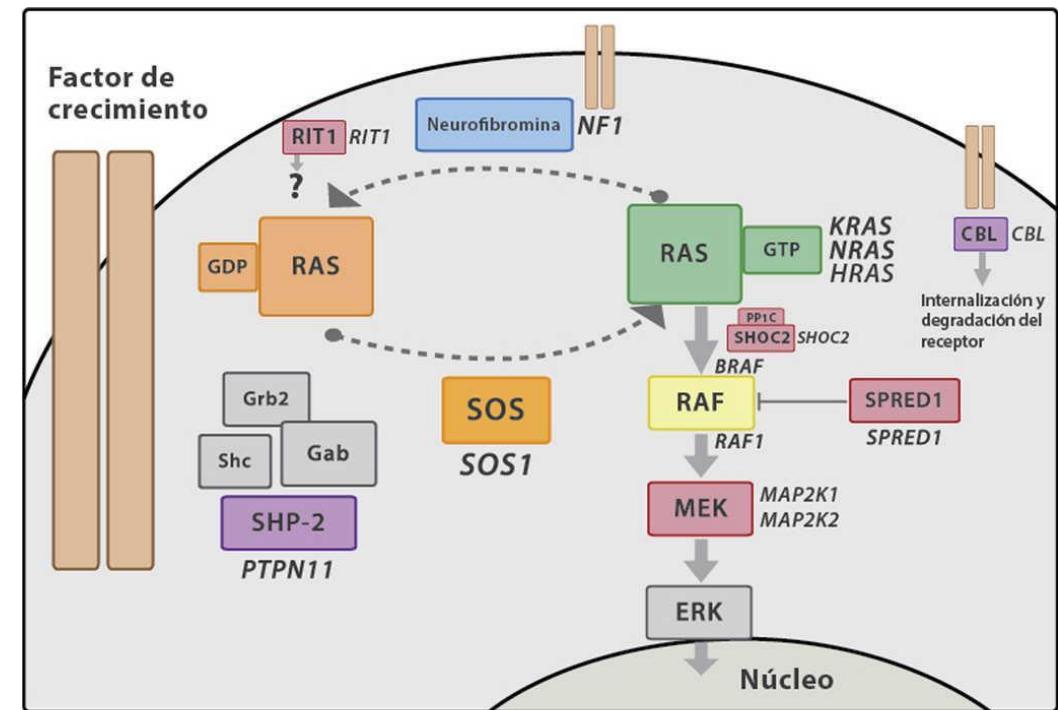
OTRAS ALTERACIONES

- 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

