

SÍNDROME DE NOONAN Y SU VARIABILIDAD CLÍNICA: LARINGOMALACIA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN

AUTORES: Fernández Marqués, Margarita ; Figueroa Jiménez, Sara ; Vilanova Fernández, Sonia ; Díaz Fernández, Paula ; Pérez Santos, Ana ; Gutiérrez Camus, Andrea

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Noonan es una alteración genética presente en 1/1000-2500 RN vivos, típicamente de novo. Entre un 20-40% presentan un familiar portador de la mutación responsable. El fenotipo es variable, pudiendo diagnosticarse en la vida adulta por leves alteraciones o al nacimiento por importante compromiso orgánico. La variedad de manifestaciones hace que no siempre sea fácil detectarlo si son sutiles o poco comunes.

CASO CLÍNICO:

Presentamos el caso de una lactante con Sd de Noonan, sin cardiopatía y con sintomatología de presentación que dificulta su diagnóstico.

EMBARAZO, PARTO Y TRANSICIÓN NEONATAL

- Gestación controlada hasta la semana 25 en República Dominicana
- Seguimiento posterior en nuestra comunidad
- Ecografías y serologías normales
- No antecedentes familiares de interés
- Parto eutócico a término
- Ingresa al nacimiento ingreso en Neonatología por distrés respiratorio precisando soporte ventilatorio (CPAP)
- Antropometría en percentiles normales.
- Exploración física con fenotipo aparentemente normal salvo **orejas de implantación baja y rotación posterior**



DURANTE SU INGRESO:

- Al 2º día inicia estridor casi continuo con dificultad respiratoria precisando OAF durante 7 semanas
- Diagnóstico de **laringomalacia** moderada por fibroscopia
- De forma evolutiva se objetiva **pectus excavatum**
- Ecocardiografía sin anomalías estructurales, **aceleración de rama pulmonar izquierda**.
- **Dificultades para la alimentación**, vómitos y síntomas compatibles con **RGE**, precisando SNG durante 45 días.
- Estudios de imagen sin hallazgos significativos
- **Descenso de percentiles** de crecimiento por debajo del p10, pautándose fórmula hipercalórica.
- Es dada de alta a los 2 meses de edad con seguimiento en consultas externas.



Inicialmente se relacionaron las dificultades en la alimentación y el RGE con los síntomas respiratorios de vía aérea superior (laringomalacia) y pectus excavatum, frecuentemente asociados. Pero ante estas anomalías, sumadas a características objetivadas en exploraciones seriadas: **pelo rizado** (atribuidas inicialmente a rasgo familiar), **facies peculiar** con **leve exoftalmos**, **implantación baja auricular**, **hipotonía axial progresiva** y aparición de alguna **mácula café con leche**, orientaban a descartar una alteración genética. Se extraen durante su ingreso **cariotipo y arrays normales**, y **un exoma que confirma una mutación patológica en PTPN11 compatible con síndrome de Noonan**. El resultado se informa a la familia estando ya la paciente en su domicilio.

CONCLUSIONES:

Presentamos este caso para llamar la atención sobre posibles manifestaciones atípicas del Sd de Noonan que dificultan su diagnóstico. Debemos tenerlas en cuenta a la hora de reconocer este síndrome para que el manejo de estos pacientes sea lo mejor posible en cuanto a su desarrollo y calidad de vida.