

Síndrome de Noonam: análisis de 5 casos presentados en 6 meses en el Hospital Enrique Garcés.

Nelson Mosquera Flor,¹ Patricio Procel E.,² Luis Vaca Chiriboga.³

¹Profesor de la Facultad de Ciencias Médicas, ²Médico Pediatra Endocrinólogo, Tratante del Servicio de Pediatría del Hospital Enrique Garcés, ³Médico Residente del Hospital Enrique Garcés.

A este padecimiento se le conoce también con el término Síndrome de Turner en el varón, por lo general los cariotipos son normales, aunque en ocasiones se pueden presentar mosaicismos.

Las anomalías más frecuentes son: estatura baja, pterigium coli, pectus carinatum, cúbito valgo, cardiopatía congénita y una facies característica. El hipertelorismo, el epicanto, la ptosis palpebral, la hendidura palpebral antimongoloide, la micrognatia y las anomalías auriculares son corrientes. La clinodactilia, hernias y anomalías vertebrales, se observan con menor frecuencia.

El fenotipo difiere del Síndrome de Turner en los siguientes aspectos: El retraso mental es mucho más leve. A nivel cardíaco se encuentra una estenosis pulmonar, la coartación de la aorta es rara, lo contrario se observa en el Síndrome de Turner.

Los defectos gonadales tienen una gran variedad, desde una gran deficiencia hasta un desarrollo sexual aparentemente normal.

En ocasiones los padres, y especialmente la madre de estos niños presentan alguna de las muchas características de este síndrome. La herencia no es clara, pero se sugieren algunos mecanismos de transmisión como: herencia dominante ligada al cromosoma X, deficiencia o duplicación indetectable de un autosoma o de un cromosoma sexual, herencia multifactorial.

Casos clínicos

Pacientes varones, que acudieron a recibir atención médica en el Hospital Enrique Garcés por presentar estatura baja, retraso mental leve, pterigium coli, desarrollo menor de genitales externos, cúbito valgo y otros signos y síntomas.

Exámenes complementarios

A más de los exámenes de rutina de sangre, orina y heces fecales se les sometió a un estudio citogenético

que comprobó la presencia de Síndrome de Noonan, en uno de los casos se descubrió que era portador de un mosaico 45XO/46XY. Los demás casos fueron 46XY.

Resultados

Los 5 pacientes fueron sometidos a un examen físico completo y citogenético dando como resultados lo siguiente:

Estatura baja 4 (80%), retraso mental leve 1 (20%), hipertelorismo 4 (80%), ptosis palpebral 4 (80%), epicanto 2 (40%), pabellones auriculares de implantación baja 5 (100%), línea posterior del cuello baja 4 (80%), pterigium coli 4 (80%), tórax en escudo 1 (20%), pectus excavatum 0 (0%), clinodactilia 1 (20%), surcos simiescos en las manos 2 (40%), estenosis de la válvula pulmonar 2 (40%), cardiomegalia grado I-II 2 (40%), comunicación interauricular 2 (40%), bloqueo incompleto de rama derecha 1 (20%), cúbito valgo 5 (100%), espina bifida 1 (20%), escoliosis leve 1 (20%), deformación interarticular bilateral lumbosacra 1 (20%), pene pequeño 5 (100%), criptorquidia 2 (40%), testículos retráctiles 1 (20%), testículos pequeños 5 (100%), estudio citogenético que confirma el diagnóstico de Síndrome de Noonan 4 (80%).

Conclusiones

Los signos y síntomas más frecuentes que se presentaron en estos pacientes con Síndrome de Noonan fueron: pabellones auriculares de implantación baja, cúbito valgo, pene y testículos pequeños en un 100% de los casos.

Estatura baja, hipertelorismo, ptosis palpebral, línea posterior del cuello baja, pterigium coli y estudio citogenético que confirmó el Síndrome de Noonan en un 80% de los casos.

Los demás signos y síntomas se presentaron en un menor porcentaje que fue del 20 al 40% de los pacientes.

Dirección para correspondencia: Dr. Nelson Mosquera, Catedra de Embriología, Facultad de Ciencias Médicas, Sodiro N14-121 e Iquique, Quito-Ecuador.

Bibliografía

1. Tang KT, Yang W, Wong J, Lee KY. Noonan syndrome associated with moyamoya disease: report of one case. *Chung Hua Min Kuo Hsiao Erh Ko I Hsueh Hui Tsa Chih*, 1999;40(4):274-6.
2. Ostman Smith I, Wettrell G, Riesenfeld T. A cohort study of childhood hypertrophic cardiomyopathy: improved survival following high-dose beta-adrenoceptor antagonist treatment. *J Am Coll Cardiol* 1999;34(6):1813-22.
3. Huang HC, Wang TJ, Huang CB. Noonan syndrome presented with cystic hygroma and chylothorax: case report. *Chang Keng I Hsueh Tsa Chih* 1999; 22(2):313-8.
4. Nisbet DL, Griffin DR, Chitty LS. Prenatal features of Noonan syndrome *Prenat Diagn* 1999;19(7):642-7.
5. Shah N, Rodriguez M, Louis DS, Lindley K, Milla PJ. Feeding difficulties and foregut dysmotility in Noonan's syndrome. *Arch Dis Child* 1999;81(1):28-31.
6. Schepis C, Greco D, Romano C. Cardiofaciocutaneous (CFC) syndrome, *Australas J Dermatol* 1999;40(2):111-3.
7. Arnold RW, Janis B, Wellman S, Crouch E, Rosen C. Palinopsia with bacterial brain abscess and Noonan syndrome. *Alaska Med* 1999;41(1):3-7.
8. Tanaka Y, Masumo M, Iwamoto H, Aida N, Ijiri R, Yamana S, Imaizumi K, Kuroki Y. Noonan syndrome and cavernous hemangioma of the brain. *Am J Med Genet* 1999;82(3):212-4.
9. Klopfenstein KJ, Sommer A, Ruymann FB. Neurofibromatosis-Noonan syndrome and acute lymphoblastic leukemia: a report of two cases. *J Pediatr Hematol Oncol* 1999;21(2):158-60.
10. Yoshihara K, Ozawa T, Sakuragawa H, Fujii T, Kawasaki M, Shiono N, Watanabe Y, Koyama N, Mastuura Y, Saji T, Takanashi Y. Noonan syndrome associated with atrial septal defect, pulmonary stenosis, and completely unroofed coronary sinus without LSCV: a case report. *Kyobu Geka* 1999;52(2):134-7.
11. Courtens W, Grossman D, Van Roy N, Messiaen L, Vamos E, Toppet V, Haumont D, Streydio C, Jauch A, Vermeesch JR, Speleman F. Noonan-like phenotype in monozygotic twins with a duplication-deficiency of the long arm of chromosome 18 resulting from a maternal paracentric inversion. *Hum Genet* 1998;103(4):497-505.
12. Digilio MC, Marino B, Picchio F, Prandstraller D, Toscano A, Giannotti A, Dallapiccola B. Noonan syndrome and aortic coarctation. *Am J Med Genet* 1998;80(2):160-2.
13. Legius E, Schollen E, Matthijs G, Fryns JP. Fine mapping of Noonan/cardio-facio cutaneous syndrome in a large family. *Eur J Hum Genet* 1998;6(1):32-7.
14. Riederer J. "Bening" monoclonal gammopathy and chronic lymphatic leukemia in a patient with Noonan syndrome. *Med Klin* 1998;93(7):433-7.
15. Graham GE, Silver K, Arlet V, Der Kaloustian VM. King syndrome: further clinical variability and review of the literature. *Am J Med Genet* 1998;78(3):254-9.
16. Ucar B, Okten A, Mocan H, Ercin C. Noonan syndrome associated with central giant cell granuloma. *Clin Genet* 1998;53(5):411-4.
17. Grange CS, Heid R, Lucas SB, Ross PI, Douglas MJ. Anaesthesia in a parturient with Noonan's syndrome. *Can J Anaesth* 1998;45(4):332-6.
18. Silburn PA, Nicholson GA, Teh BT, Blair IP, Pollard JD, Nolan PJ, Larsson C, Boyle RS. Charcot-Marie-Tooth disease and Noonan syndrome with giant proximal nerve hypertrophy. *Neurology* 1998;50(4):1067-73.
19. Qiu WW, Yin SS, Stucker FJ. Audiologic manifestations of Noonan syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg* 1998; 118(3 Pt 1):319-23.
20. Lisker R. *Introducción a la Genética Humana*. Ed. Manual Moderno, 1997.