

Síndrome de Noonan

A propósito de un caso

Ane Ibarondo García, Marta Mazón Ruiz, María López Matarranz, Alain Urones Goikoetxea, Nerea Vicente López, María Isabel Limia Pérez, Luis Juez González, Ane Andikoetxea Suárez, Álvaro Gorostiaga Ruiz-Garma, Maria Victoria San Román Siegler y Ianire Martínez Urruzola.

Servicio de Ginecología y Obstetricia - Hospital Universitario Basurto - Bilbao

INTRODUCCIÓN

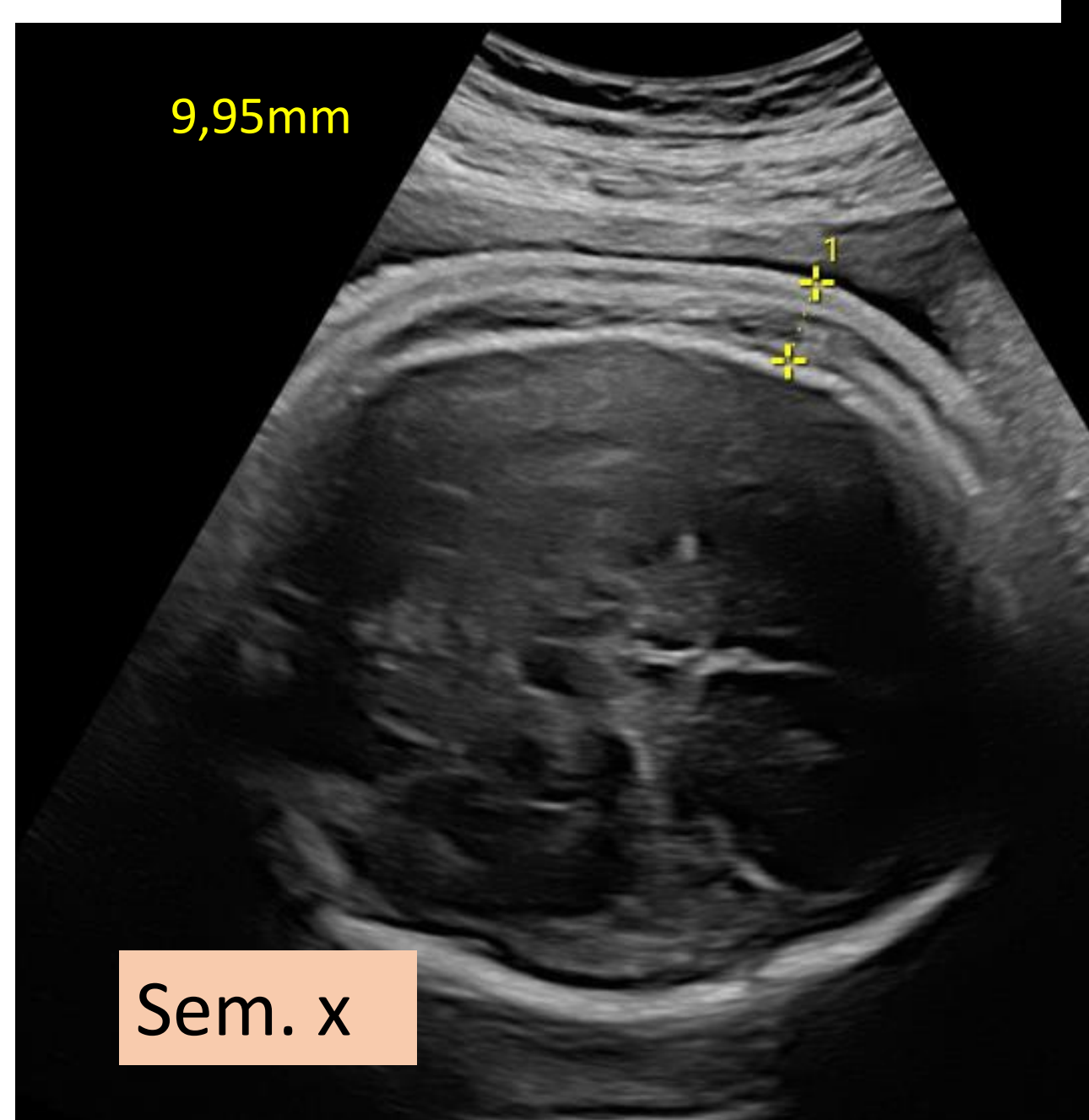
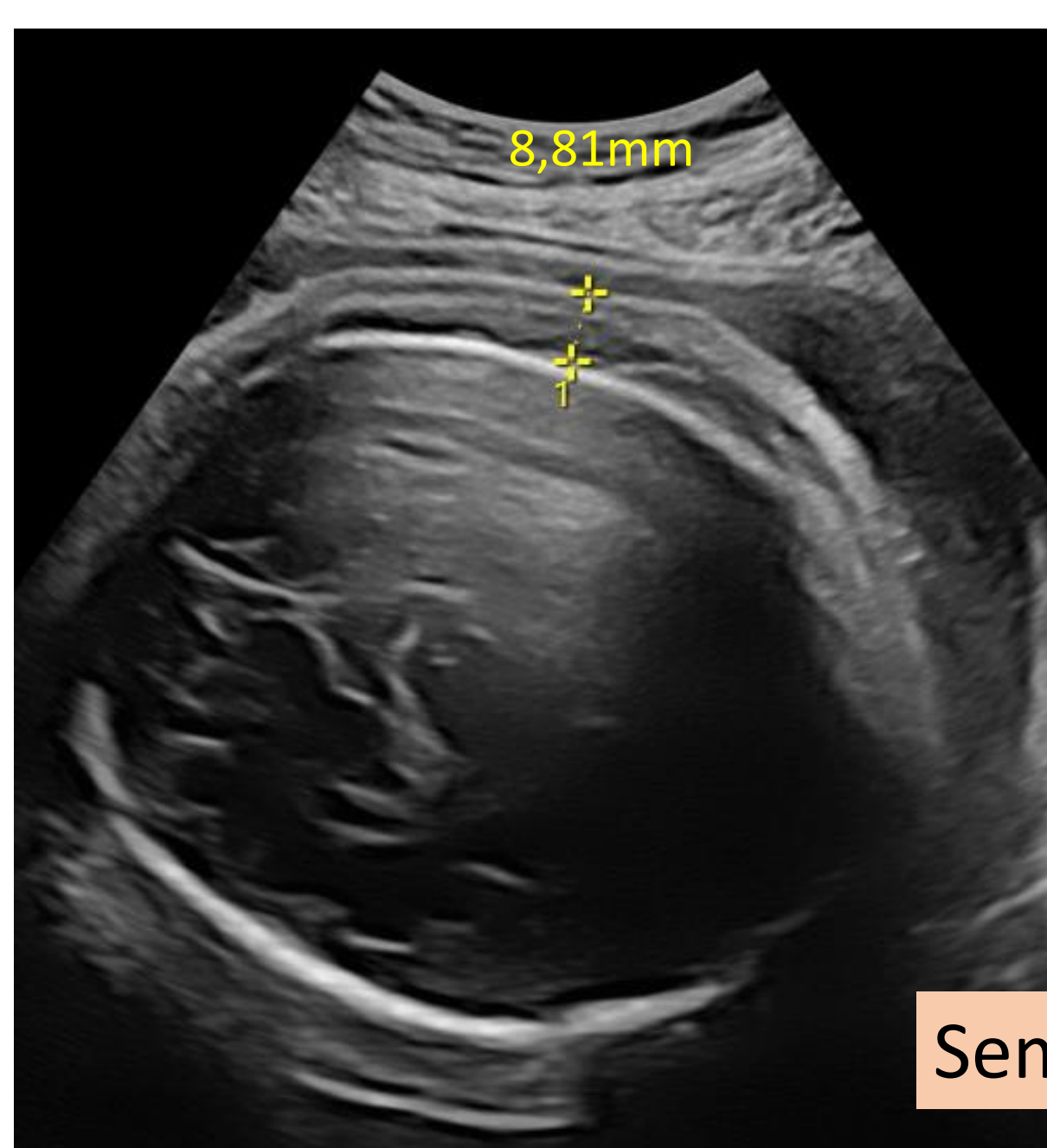
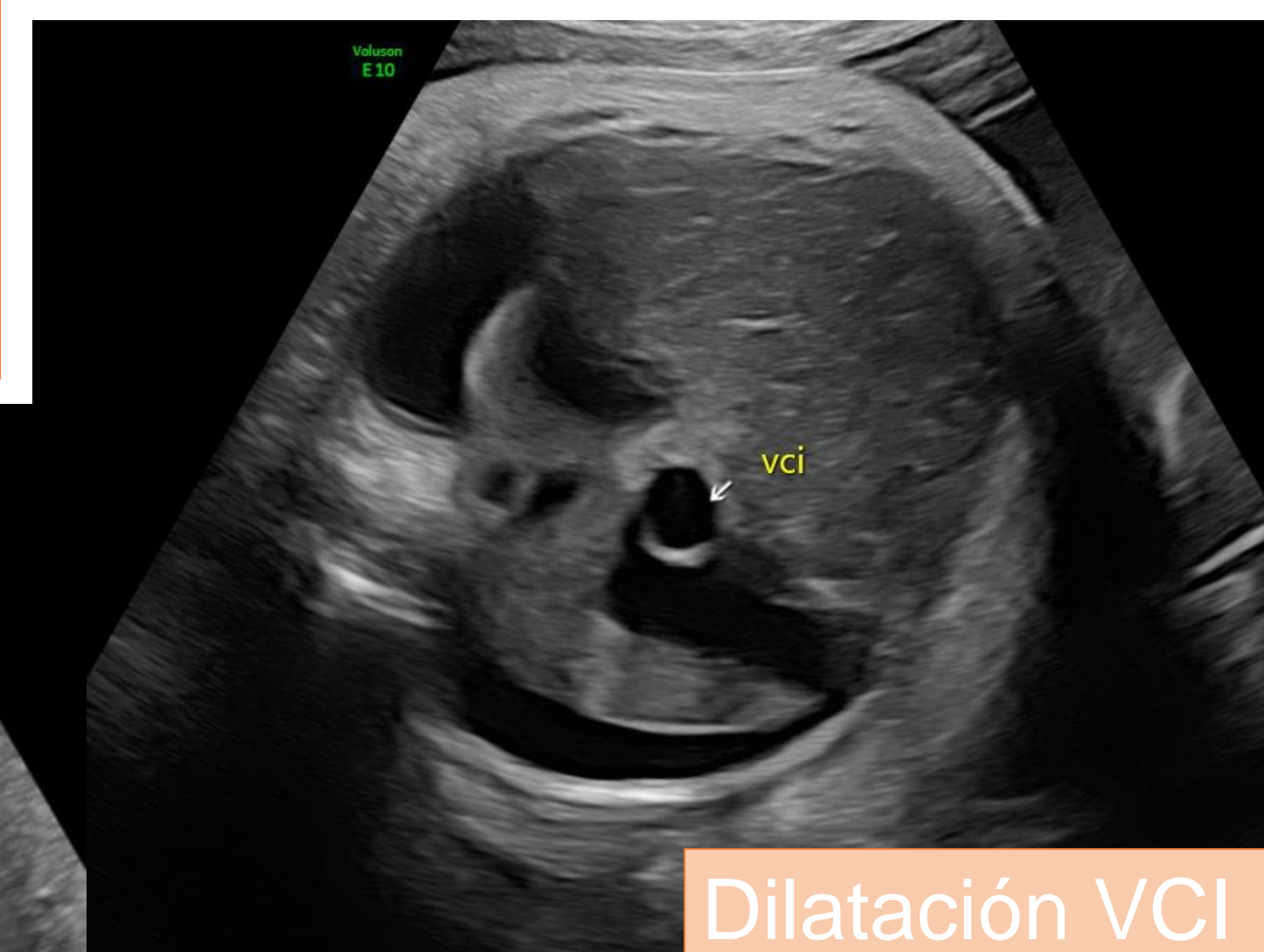
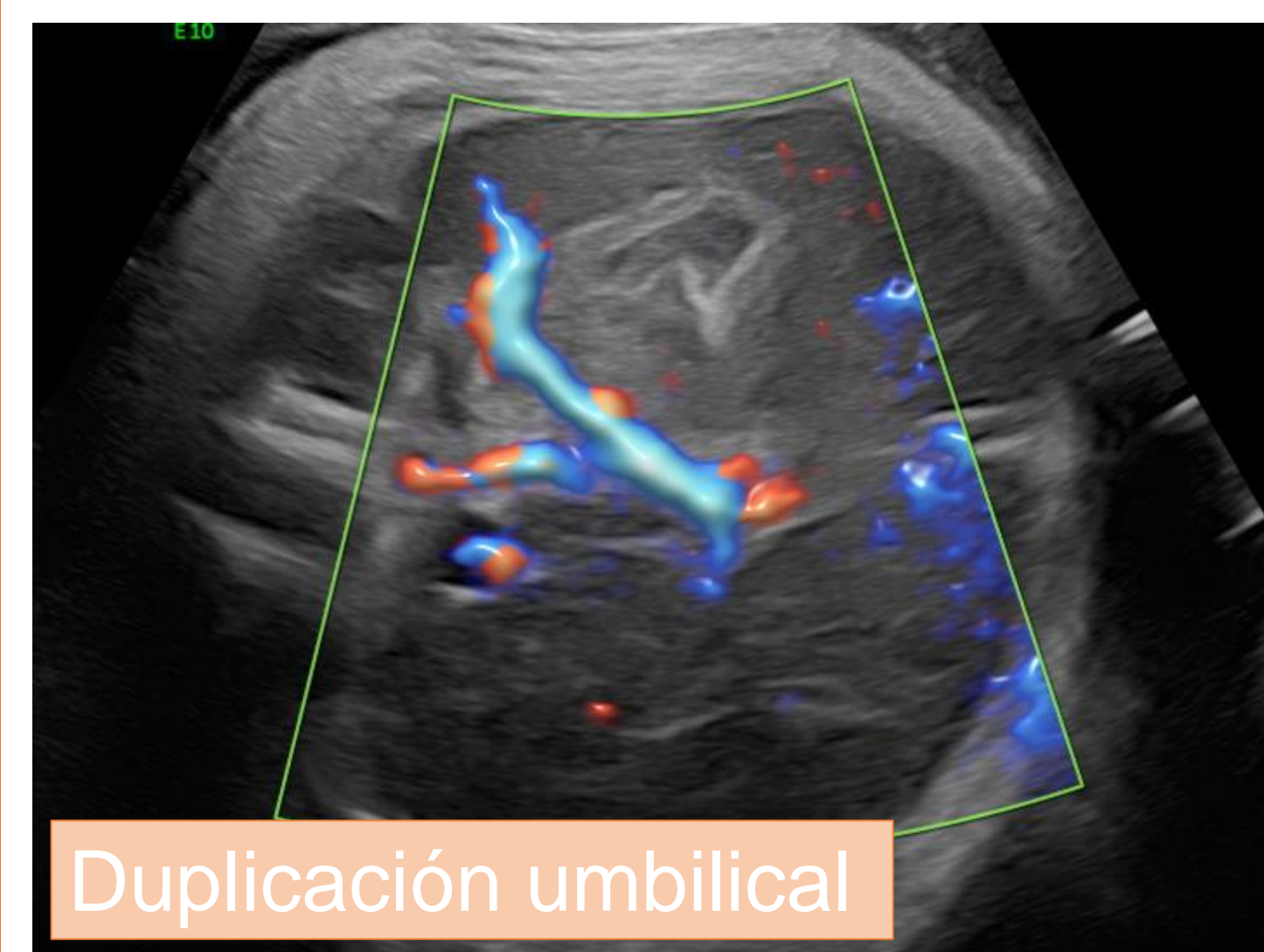
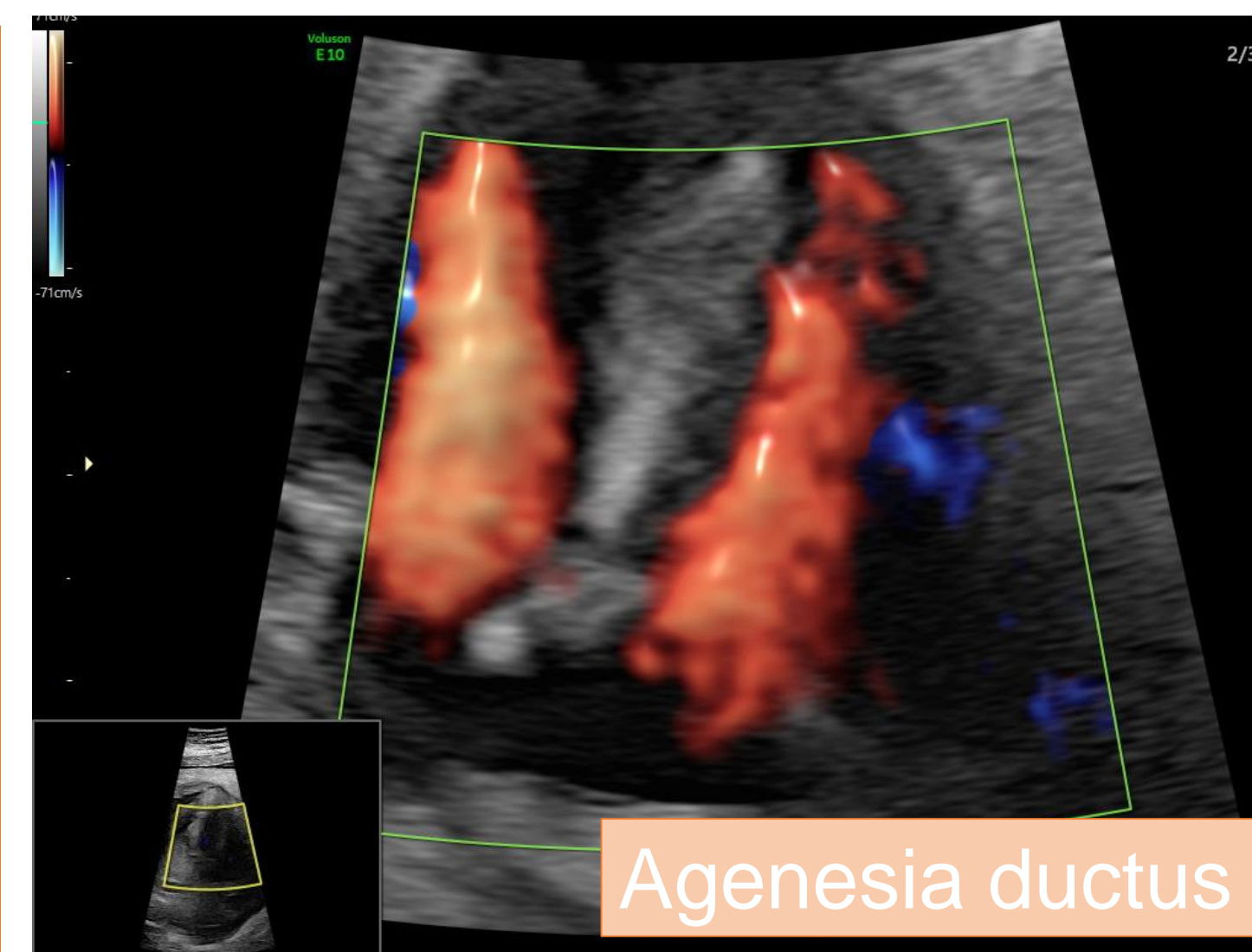
El síndrome de Noonan es un trastorno autosómico dominante, multisistémico caracterizado por mutaciones en genes codificantes para proteínas involucradas en el crecimiento y desarrollo. Tiene una prevalencia de 1/1000-2500 y no tiene tratamiento específico. El manejo está centrado en el alivio y manejo de los síntomas.

SIGNOS Y HALLAZGOS

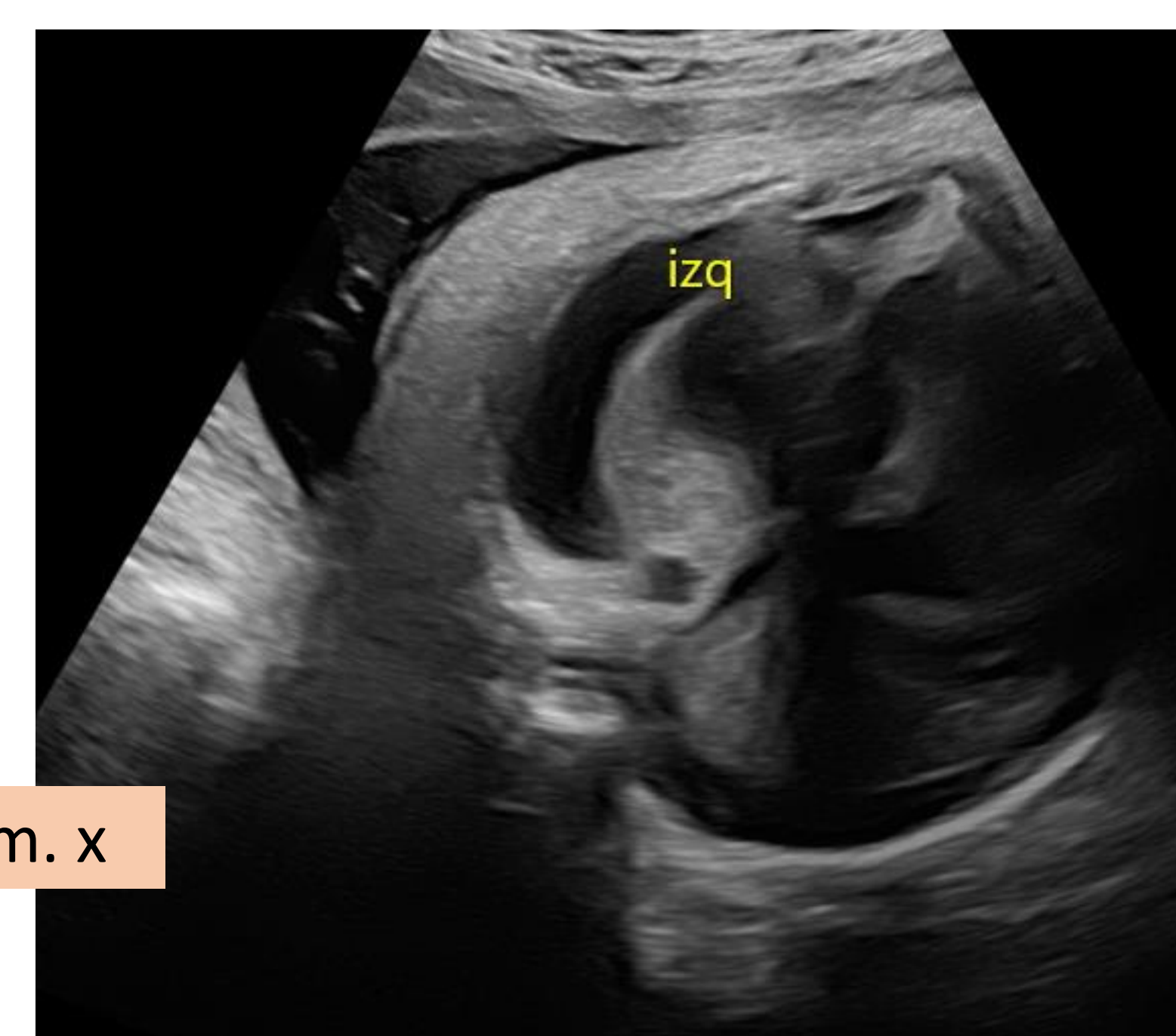
- ✓ Alteraciones faciales
- ✓ Enfermedades cardíacas congénitas
- ✓ Retraso en el desarrollo y aprendizaje
- ✓ Alteraciones renales, malformaciones linfáticas, alteraciones hemostásicas etc.

CASO CLÍNICO

1. Eco-TN (25/01/22): TN 6mm + Screening Alto Riesgo
2. Bx corial (25/01): QF-PCR sin alteraciones Cr. 12,18,21.
3. EcoM (15/03): agenesia ductus venoso + duplicación vena umbilical + V. cava inferior dilatada
4. Eco-cardio (12/04): normal
5. Eco (09/05): macrosomía fetal.
6. Eco (25/05): **polihidramnios** (ILA34,4cm), + macrosomía fetal (2ª a hidrops fetal) + **derrame pleural severo**.
7. 25/02/22: ingreso para maduración + tocolisis (3 ciclos) + amniodrenaje y drenaje del derrame.
8. 01/06: cesárea por RPBF. DPPNI. Fallecimiento (02/06).
9. Estudio genético variantes genéticas gen 22: confirma diagnóstico de síndrome de Noonan.



Evolución HIDRAMNIOS



Progresión DERRAME PLEURAL

CONCLUSIONES

1. Ante hidrops fetal realizar diagnóstico diferencial (considerando snd. Noonan)
2. Diagnóstico de certeza mediante análisis citogenético.
3. Presentación clínica muy variable, dificultando diagnóstico.
4. No datos ecográficos patognomónicos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Roberts AE, Allanson JE, Tartaglia M, Gelb BD. Noonan syndrome. Lancet [Internet]. 2013;381(9863):333–42.
2. Síndrome de Noonan [Internet]. MayoClinic.org. 2016 [citado el 10 de noviembre de 2022].
3. Síndrome de Noonan [Internet]. Medlineplus.gov. [citado el 10 de noviembre de 2022].