



Por un niño  
sano en un  
mundo mejor

# Sociedad Argentina de Pediatría

MIEMBRO de la ASOCIACIÓN LATINOAMERICANA DE PEDIATRÍA y de la ASOCIACIÓN INTERNACIONAL DE PEDIATRÍA

## SINDROME DE NOONAN

**DEFINICIÓN:** El Síndrome de Noonan, es una enfermedad genética, poco frecuente, por su baja prevalencia en la población mundial; se estima que 1 de cada 2500 nacidos vivos padecen del síndrome y muchas de sus manifestaciones a veces pasan desapercibidas por los pediatras generales y son los cardiólogos quienes sospechan al diagnosticar la valvulopatía y asociarla con los rasgos faciales característicos

**CLINICA:** Los pacientes con este Síndrome pueden presentar clínicamente:

- ✓ Rasgos Faciales característicos en los que se destaca la desviación oblicua de las hendiduras palpebrales desde afuera hacia dentro y desde abajo hacia arriba
- ✓ Alteraciones Cardiovasculares: La cardiopatía congénita más frecuente es la Estenosis de la Válvula Pulmonar.
- ✓ Trastornos del desarrollo y problemas del aprendizaje, trastornos de déficit de atención e hiperactividad, discapacidad intelectual moderada a leve, problemas de articulación del lenguaje, entre otros.
- ✓ Alteraciones hematológicas y oncológicas: las coagulopatías ocurren frecuentemente. La incidencia de cáncer no se ha determinado.
- ✓ Dificultad en la alimentación
- ✓ Crecimiento: Disminución del peso y de la curva de crecimiento, sobre todo en los primeros años de vida. Por este motivo se ha intentado mejorar la talla de estos pacientes mediante tratamiento con hormona de crecimiento humana recombinante (GH).

**DIAGNOSTICO:** El diagnóstico de estos pacientes se debe basar en la clínica. Si está disponible el estudio genético, molecular puede arrojar alteraciones en los genes involucrados.

Nuestros esfuerzos deben ir encaminados a mejorar la calidad de vida de estos pacientes mediante un diagnóstico preciso y precoz, y el manejo anticipado de las diversas manifestaciones que puedan aparecer en cada caso.

**EVALUACION Y SEGUIMIENTO:** El abordaje multidisciplinario es imprescindible ya que estamos frente a una patología con múltiples presentaciones, dentro de las exploraciones básicas deben considerarse:

- ✓ Estudio genético (cariotipo y estudio molecular si es posible)
- ✓ Evaluación cardiológica (ecocardiograma y electrocardiograma).
- ✓ Evaluación oftalmológica.
- ✓ Evaluación auditiva.
- ✓ Estudio de coagulación.
- ✓ Exploración clínica y radiológica de columna y caja torácica.
- ✓ Evaluación de desarrollo
- ✓ Evaluación de salud mental
- ✓ Asesoramiento genético.

## REFERENCIAS:

1. SÍNDROME DE NOONAN. ©Asociación Española de Pediatría. Protocolos actualizados al año 2010.

2. Tratamiento con hormona de crecimiento en el síndrome de Noonan. Rev Esp Endocrinol Pediatr 2013; Volumen 5. Número 1
3. RASOPATIAS: Rev Esp Endocrinol Pediatr 2013; Volumen 4. Número 1
4. Síndrome de Noonan. Med Interna (Caracas) 2015; 31 (1): 44-47

Organización de pacientes miembro de FADEPOF:

- **Asociación Civil Síndrome de Noonan Argentina.** Email: [noonan.argentina@gmail.com](mailto:noonan.argentina@gmail.com)  
Sitio: <https://www.facebook.com/noonan.argentina>

**Grupo de Trabajo Enfermedades Poco Frecuentes**