

Doctor, ¿qué le pasa a mi hijo?



Carmen Matarredona Muñoz (Rotatorio Pediatría)
Tutor: Ismael Martín de Lara (Cardiología Pediátrica)
Servicio de Pediatría, HGUA

Descripción del caso

Motivo de ingreso:

Cardiopatía cianógena en varón recién nacido

Exploración:

- Cuello alado
- Mamilas separadas
- Orejas de implantación baja
- Hipospadias
- Clinodactilia en 5^o dedo
- Uñas displásicas

Pruebas complementarias

Ecocardiograma:

- Tetralogía de Fallot
 - atresia pulmonar
 - comunicación interventricular (CIV)
 - acabalgamiento aórtico
 - hipertrofia ventrículo derecho
- Comunicación interauricular (CIA)
- Estenosis de arteria pulmonar izquierda (API)
- Ductus arterioso persistente
- Doble cava superior: cava superior izquierda (CSI)
con drenaje en aurícula izquierda

Síndrome de Noonan

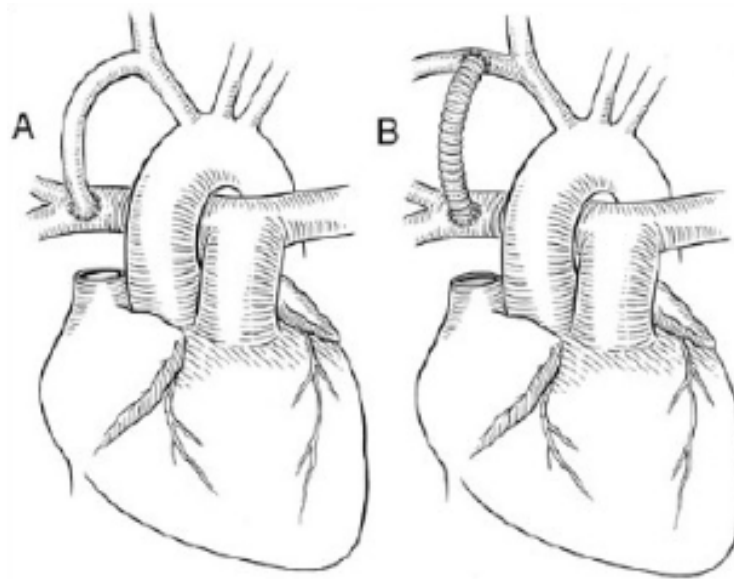
Noonan syndrome should be considered in anyone who presents with two or more of the following:

- > Characteristic facial features
([Figures 1](#) through [4](#))
- > Heart defect
- > Short stature
- > Typical chest deformity
- > Undescended testes
- > First-degree relative who has Noonan syndrome or any of the above features
- > Developmental delay and/or learning disability
- > Pubertal delay and/or infertility

Tratamiento

2004

- Prostaglandina E1
- Fístula sistémico pulmonar (FSP): Blalock-Taussig modificado



- Plicatura hemidiafragma derecho

Tratamiento

2006

- Cierre CIA + CIV
- Implante de conducto valvulado VD-AP
- Arterioplastia API
- Ligadura de CSI

2007

- Embolización colaterales aortopulmonares y FSP

2018

- Dilatación de conducto con implantación de stent
- Implante percutáneo de válvula pulmonar Melody

Conclusiones

- Trastorno relativamente común con grado variable en sus manifestaciones
- Diagnóstico fundamentalmente clínico
- Confirmación genética en el 75%
- Anomalía congénita multisistémica: manejo multidisciplinario
- Herencia autosómica dominante: consejo genético

Bibliografía

- Bhambhani V, Muenke M. Noonan syndrome. Am Fam Physician. 2014;89:37-43.
- Roberts AE, Allanson JE, Tartaglia M, Gelb BD. Noonan syndrome. Lancet. 2013;381:333-42.
- Gelb BD, Roberts AE, Tartaglia M. Cardiomyopathies in Noonan syndrome and other RASopathies. Prog Pediatr Cardiol. 2015;39:13-19.