

# Síndrome de Noonan.

## Noonan syndrome.

José Luis Ortiz García,\*‡ Elideth Larita Cruz\*§

### RESUMEN

El síndrome de Noonan es una enfermedad de origen autosómico dominante, con una alta tasa de incidencia; sus manifestaciones fundamentales son talla baja, cardiopatía congénita y fenotipo facial característico. Se presenta paciente de 22 años de edad acompañado de su madre a consulta dental por presentar fractura de cara lingual de órgano dentario 36. En el interrogatorio, la madre refiere que su hijo padece síndrome de Noonan, el cual se corrobora con los rasgos faciales del paciente quien en todo momento se muestra cooperador.

**Palabras clave:** rasopatías, vía RAS-MAPK, síndrome de Noonan, cardiopatía congénita, cromosoma 12q22.

### ABSTRACT

Noonan syndrome is a disease of autosomal dominant origin, with a high incidence rate, among its fundamental manifestations are short stature, congenital heart disease and a characteristic facial phenotype. A 22-year-old patient came accompanied by his mother for dental consultation due to a fracture of the lingual side of the 36th dental organ. On interrogation the mother refers that her son suffers from Noonan Syndrome, which is corroborated by the facial features of the patient who at all times is cooperative.

**Keywords:** rasopathies, RAS-MAPK pathway, Noonan syndrome, congenital heart disease, chromosome 12q22.

### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Noonan se define como una rasopatía que se caracteriza por rasgos faciales peculiares que cambian con la edad, siendo más llamativo en la niñez y más sutil en la etapa adulta. En esta afectación se presenta una mutación que afecta a los genes que modifican las proteínas Ras; el cromosoma afectado es el 12q22.<sup>1</sup>

Los rasgos faciales presentes son: cara con forma triangular, ptosis palpebral, hipertelorismo, estrabismo divergente, defectos de ambliopía, pliegue epicántico, orejas con implantación baja, puente nasal ancho y *pterygium colli* (pterigión del cuello). Los rasgos faciales pueden desaparecer, son suavizados con la edad, siendo menos evidentes en los adultos.<sup>1-4</sup>

El daño cardíaco es una de las principales características. Su frecuencia se estima entre 70-80%, aunque su diagnóstico prenatal es complejo. Se describe un amplio

espectro de afecciones, siendo la más común la estenosis pulmonar y en ocasiones con válvulas displásicas, también se puede presentar miocardiopatía hipertrófica.<sup>5</sup>

A nivel neurológico encontramos hipotonía, convulsiones y retraso en el desarrollo. Dentro trastorno hematológico puede existir deficiencia del factor IX, enfermedad de Von Willebrand, trombocitopenia y defectos en la función plaquetaria.<sup>6</sup>

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 22 años de edad que acude a consulta dental por presentar fractura de la pared lingual del órgano dentario 36 (Figura 1A).

La madre del paciente refiere que su hijo recibe medicación con levotiroxina vía oral (VO) una cada 24 horas por las mañanas, carbamazepina VO cada 24 horas por las noches y risperidona VO cada 24 horas por las

\* Universidad Autónoma Benito Juárez de Oaxaca. Oaxaca, México.

‡ Profesor titular del Postgrado de Endodoncia.

§ Estudiante del cuarto semestre en la Maestría en Endodoncia.

Recibido: 12 de noviembre de 2024. Aceptado: 15 de enero de 2025.

Citar como: Ortiz GJL, Larita CE. Síndrome de Noonan. Rev ADM. 2025; 82 (1): 39-41. <https://dx.doi.org/10.35366/119369>



noches, los tres medicamentos por tiempo indefinido. No especifica la dosis de cada uno. No menciona alergias ni datos heredofamiliares de relevancia.

En la exploración clínica, el paciente no manifiesta dolor, las pruebas de vitalidad son negativas y se refiere asintomático a las pruebas de percusión, por lo tanto, nuestro diagnóstico es: necrosis pulpar con tejidos apicales sanos.

Se procede a realizar profilaxis antibiótica con clindamicina 600 mg VO dosis única, seguida de la administración de anestesia local con mepivacaína al 3%, el paciente se muestra cooperador en todo momento, se realiza aislamiento absoluto.

En la primera cita se logran patentar los conductos mesiovestibular (MV), mesiolingual (ML) y distolingual (DL) (Figura 1B y C), se toma longitud de trabajo, se procede a realizar la instrumentación con limas *Af rotary* hasta una conicidad 35.04, el conducto DV no se logra permeabilizar en esa cita; se coloca medicación con hidróxido de calcio en los conductos permeables, se cita al paciente al siguiente día para trabajar en conducto MV.

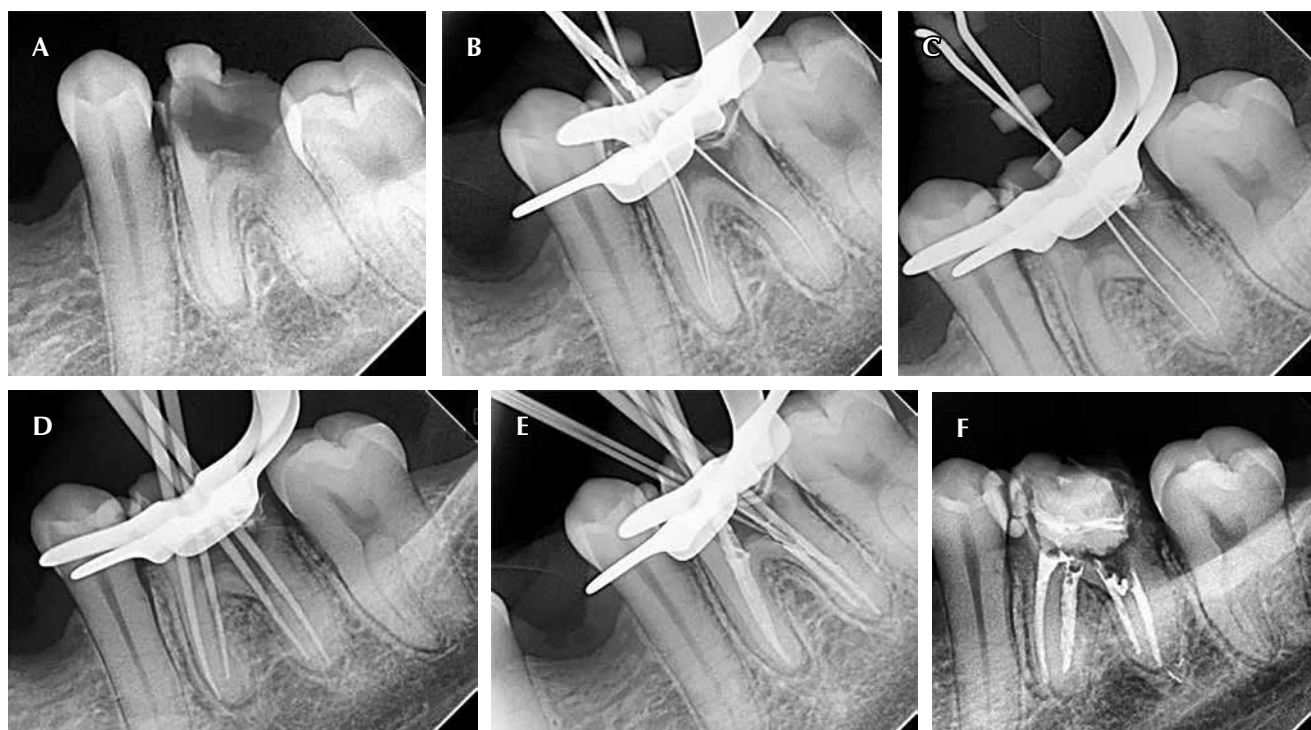
En la segunda cita se logra permeabilizar el conducto distovestibular (DV), se toma longitud de trabajo, se

instrumenta y desinfecta, seguido de la colocación de medicación intraconducto con hidróxido de calcio.

El paciente es citado ocho días después de la medicación intraconducto, se realiza la remoción del hidróxido de calcio y se procede a realizar la obturación de los conductos radiculares con técnica de condensación lateral, utilizando como cemento sellador Ah plus y gutapercha (Figura 1D-F).

## DISCUSIÓN

La realización de un expediente clínico minucioso es importante para conocer en detalle la salud de nuestros pacientes y las características de esta rasopatía, ya que los pacientes con afecciones cardiacas deben ser manejados de una manera muy consiente, pues, si se considera la cantidad de bacterias que hay en una necrosis pulpar, podemos comprometer la salud de los pacientes lejos de brindarles una solución a sus necesidades; además, es importante conocer las interacciones farmacológicas que existen entre los medicamentos que consumen los pacientes para sus distintos padecimientos y los medicamentos que nuestra atención dental requiera para así



**Figura 1:** Serie radiográfica del tratamiento de conductos del órgano dentario 36. A) Radiografía de diagnóstico. B y C) Radiografías para la toma de longitud de trabajo (conductometría). D) Radiografía de conometría. E) Radiografía de control de obturación. F) Radiografía de obturación final.

brindarles una atención de calidad sin comprometer la salud de los mismos.

### CONCLUSIONES

Es importante conocer el estado de salud general de los pacientes para poder brindar una atención que minimice los riesgos sistémicos de los mismos, así como realizar un plan de tratamiento de acuerdo a las necesidades de cada paciente.

### REFERENCIAS

1. Retana-Gamboa V, Segura-Agüero L. Síndrome de Noonan. Med Leg Costa Rica. 2014; 31 (1): 129-133.
2. Azuola-Herra S, Vargas-Mojica SR, París-Azuola R. Síndrome de NOONAN. Revisión bibliográfica y reporte de caso clínico. Rev Cient Odontol. 2015; 11 (2): 24-33.
3. Carcavilla A, Santomé JL, Pinto I, Sánchez-Pozo J, Guillén-Navarro E, Martín-Frías M et al. Síndrome LEOPARD: una variante del síndrome de Noonan con fuerte asociación a miocardiopatía hipertrófica. Rev Esp Cardiol. 2013; 66 (5): 350-356.
4. Pérez-Aguedo D, Pérez-Recio Y, Chang-Velázquez J, Tamayo-Lamothe E, Pérez-Aguedo D, Machín-Pérez J. Síndrome de Noonan. Presentación de caso. CCM. 2018; 22 (1): 162-168.
5. Carcavilla A, Suárez-Ortega L, Sánchez AR, González-Casado I, Ramón-Krauel M, Labarta JI et al. Síndrome de Noonan: actualización genética, clínica y de opciones terapéuticas. An Pediatr (Barcelona). 2020; 93 (1): 61.e1-61.e14.
6. Carcavilla A, Santomé JL, Galbis L, Ezquieta B. Síndrome de Noonan. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2013; 4 (Suppl): 71-86.

**Conflicto de intereses:** no existe conflicto de intereses.

**Aspectos éticos:** el procedimiento se realizó con la autorización de la madre del paciente, quien firma el expediente clínico, misma que no autoriza la toma de fotografías clínicas a su hijo.

**Financiamiento:** la atención de este paciente fue financiada por el mismo paciente de manera parcial, la alumna Elideth Larita Cruz y el Postgrado de Odontología.

#### Correspondencia:

José Luis Ortiz García

E-mail: jlortizgarcia@hotmail.com