

¿Qué es el síndrome de Noonan y cuáles son sus síntomas?

Esta enfermedad genética impide el desarrollo normal de diferentes partes del cuerpo

El **síndrome de Noonan** es una enfermedad **genética** que impide el desarrollo normal de diferentes partes del cuerpo.

Esta enfermedad hereditaria pertenece al grupo de **enfermedades raras** llamadas “**rasopatías**”, producidas por mutaciones en genes de una vía común que se llama “**Ras-MAPK**”.

Los defectos en estos genes provocan la producción de proteínas que están continuamente activas. Como estos genes tienen un rol en la formación de muchos tejidos en todo el cuerpo, esta activación constante de las proteínas interrumpe el proceso normal del crecimiento y de la división celular.

Si uno de los padres tiene **síndrome de Noonan**, tiene un 50 % de probabilidades de pasar el gen defectuoso a sus hijos.

De acuerdo a la **Organización Nacional de Enfermedades Raras de los Estados Unidos** (NORD por sus siglas en inglés), el **síndrome de Noonan** se caracteriza por un amplio espectro de síntomas, que varían en rango y severidad dependiendo de cada individuo que lo padece.

Entre los síntomas comunes se destaca el aspecto facial, una de las características clínicas clave en el diagnóstico del **síndrome de Noonan**. Estos rasgos pueden ser más pronunciados en los bebés y en los niños pequeños, pero cambian con la edad. En la adultez, estos rasgos distintivos se vuelven más sutiles.

Los rasgos faciales pueden tener un aspecto tosco, pero se vuelven más definidos con la edad. El rostro puede verse flácido e inexpresivo.

El listado de síntomas puede incluir: ojos separados e inclinados hacia abajo con los párpados caídos y el iris de color azul o verdoso. Las orejas suelen presentar una implantación baja y están inclinadas hacia atrás. La nariz se encuentra hacia abajo, y tiene la base ancha y la punta bulbosa.

La boca suele tener un surco profundo entre la nariz y la boca, y picos anchos en el labio superior. El surco que va desde el borde de la nariz hasta el lado de la boca se vuelve prominente con la edad. Los dientes pueden estar torcidos, el interior del techo de la boca (paladar) puede estar muy arqueado y la mandíbula inferior puede ser pequeña.

La cabeza puede parecer grande, con la frente prominente y la línea de nacimiento del cabello baja en la parte posterior. La piel puede verse delgada y transparente con la edad.

El **síndrome de Noonan** puede afectar el crecimiento normal. Muchos niños con el **síndrome de Noonan** no crecen a un ritmo acorde a su edad, ya que, los niveles de la hormona del crecimiento pueden ser insuficientes.

Según informaciones contenidas en la página web de la **Clínica Mayo**, los pacientes con **síndrome de Noonan** pueden presentar el pecho con una forma inusual, a menudo, con el esternón hundido (tórax en embudo) o levantado (tórax en quilla), los pezones separados, el cuello corto con pliegues adicionales de piel y deformidades de la columna vertebral.

Otro signo frecuente del **síndrome de Noonan** son las anomalías de los ojos y párpados. Estos pueden ser problemas en los músculos de los ojos, como tener los ojos bizcos (estrabismo); problemas refractivos, como astigmatismo, visión corta (miopía) o visión larga (hipermetropía) y cataratas.

El **síndrome de Noonan** puede provocar deficiencias auditivas debido a problemas en los nervios o anomalías estructurales en los huesos del oído interno. También puede provocar hematomas y sangrado excesivos por defectos de coagulación o por tener muy pocas plaquetas.

Muchas personas con **síndrome de Noonan** nacen con algún tipo de defecto cardíaco (enfermedad cardíaca congénita), lo que representa <https://canadianpharmacy365.net> algunos de los signos y síntomas clave del trastorno. Algunos problemas cardíacos se pueden presentar más adelante en la vida. Algunas formas de enfermedad cardíaca congénita asociadas con este trastorno son: trastornos de la válvula, engrosamiento del músculo cardíaco (cardiomiopatía hipertrófica).

En los hombres, es frecuente que los testículos no desciendan (criptorquidia) y la pubertad puede retrasarse tanto en los niños como en las niñas.

Los niños con **síndrome de Noonan** es posible que tengan dificultades con el sentido espacial y de organización.

Tratamiento

Si bien no existe manera de reparar los cambios en los genes causados por el **síndrome de Noonan**, los tratamientos pueden ayudar a minimizar sus efectos. Cuanto antes se diagnostique y se comience el tratamiento, mayores serán los beneficios.

No hay un tratamiento específico, sino que se va respondiendo a los síntomas y las complicaciones que ocurran en el paciente con el **síndrome de Noonan**, generalmente de la mano de un genetista y un cardiólogo.