



## Caso clínico

# Manejo estomatológico de paciente con síndrome de Noonan caso de novo. Caso clínico

Stomatological management, patient with Noonan syndrome novo case.  
Case report

María Guadalupe Garduño-Picazo<sup>1</sup> y Guadalupe Violeta Magaña-Barrios<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Alumna de la Especialidad en Estomatología del Niño y el Adolescente, Facultad de Estudios Superiores Zaragoza

<sup>2</sup> Médica adscrita del Hospital Infantil de México "Federico Gómez"

### RESUMEN

**Introducción.** El síndrome de Noonan se presenta debido a una alteración en el cromosoma 12, su diagnóstico se da principalmente por las diversas características clínicas que presenta. Los pacientes que padecen esta patología deben ser tratados de forma multidisciplinaria. **Caso clínico.** Paciente femenina diagnosticada con síndrome de Noonan caso de novo, se realizó tratamiento odontológico restaurativo con la finalidad de erradicar focos infecciosos bucales, debido a lesiones avanzadas de caries, se hizo necesaria la extracción dental de un órgano dentario y se colocó mantenedor de espacio fijo. **Conclusiones.** La patología sistémica de cada paciente permite brindar una atención estomatológica de calidad tomando en cuenta las posibles complicaciones asociadas al problema médico.

**Palabras clave:** Gen PTPN11, mutación de novo, manejo odontopediátrico, cromosoma 12.

### ABSTRACT

**Introduction.** Noonan syndrome occurs due to an alteration in chromosome 12, its diagnosis is mainly due to the various clinical characteristics it presents. Patients with this pathology should be treated in a multidisciplinary manner. **Case report.** Female patient diagnosed with Noonan syndrome novo case, restorative dental treatment was performed in order to eradicate buccal infectious foci, due to advanced caries lesions, dental extraction of a dental organ was necessary, a fixed space maintainer was placed. **Conclusions.** The systemic pathology of each patient allows to provide quality stomatological considering the possible complications associated to the medical problem.

**Key words:** PTPN11 gene, de novo mutation, pediatric management, chromosome 12.

Correspondencia: Dra. Guadalupe Violeta Magaña Barrios  
Email: violeta\_magana24@hotmail.com

Artículo recibido: 15 de diciembre de 2017  
Artículo aceptado: 7 de agosto de 2018

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Noonan es un trastorno genético localizado en el brazo largo del cromosoma 12, debido a una alteración en la secuencia del gen PTPN11 en el 50% de los casos, encontrándose afectados otros genes como: SOS1, KRAS, NRAS, RAF1, BRAF, SHOC2, MEK1, CBL. El diagnóstico puede confirmarse mediante estudios moleculares. El síndrome de Noonan es transmitido de manera autosómica dominante, lo que significa que una persona que lo padece puede transmitirlo a un 30 - 75% de su descendencia. Se denomina caso o mutación de novo cuando los padres no están afectados por el síndrome.<sup>1,2</sup>

El síndrome de Noonan fue descrito por primera vez por Kobylinski en 1883 y por Noonan, en 1963 al describir 9 casos de niños con estenosis valvular pulmonar, que asociaba a malformaciones sugestivas de síndrome de Turner. A diferencia del síndrome de Turner, el de Noonan se puede manifestar en ambos sexos y presenta un cariotipo normal.<sup>2,3</sup>

El síndrome de Noonan se ha descrito con otros nombres, como síndromes de Pseudoturner, de Turner con cariotipo normal, de Turner del varón, de *Pterigium colli*.<sup>4</sup> Su incidencia es de uno por cada mil a dos mil nacidos vivos.<sup>5</sup>

El diagnóstico de síndrome de Noonan se realiza mayoritariamente por las características clínicas. Los criterios clínicos para facilitar su diagnóstico fueron descritos por Van der Burght quién los agrupó en mayores y menores. Entre los criterios mayores se encuentran facies típica –hipertelorismo, desviación antimongoloide de fisuras palpebrales, epicanthus, pabellones auriculares de implantación baja y rotados–, *Pterigium colli* y cardiopatías. La estenosis de la válvula pulmonar o cardiopatía hipertrófica obstructiva, talla baja menor a percentil,<sup>3</sup> pectus carinatum o pectus excavatum, familiar de primer grado con síndrome de Noonan. Los criterios menores son características faciales sugestivas, algún defecto cardíaco, talla menor al percentil 10, tórax

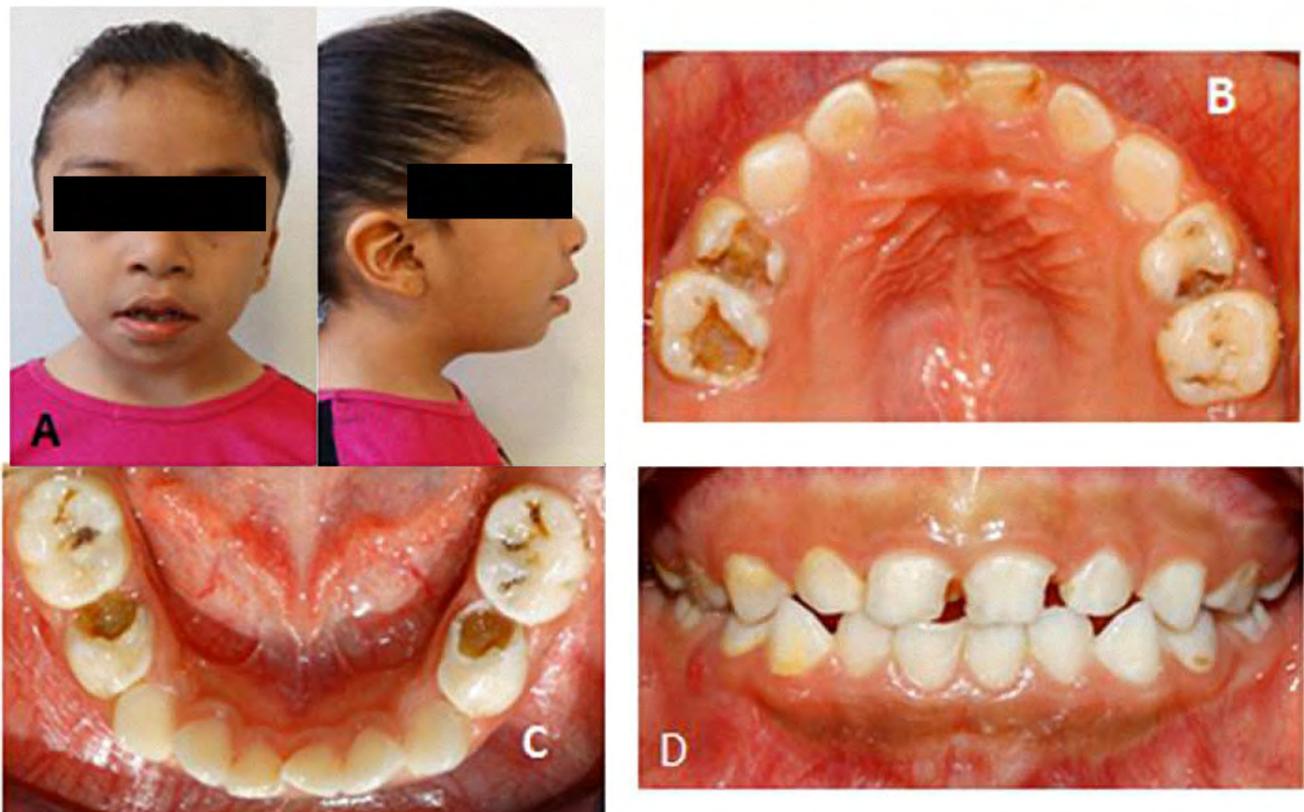


Figura 1. Fotografías iniciales de la paciente. A) Facies sugestiva de Síndrome de Noonan; B) Arcada superior con órganos dentarios afectados por caries en diversos grados; C) Arcada inferior con micrognatia y molares con caries en diversos grados y D) Oclusión borde a borde en incisivos y con mordida cruzada en anteriores. Falta de espacios fisiológicos y espacios primates.

ancho, algún pariente de primer grado con diagnóstico sugestivo de síndrome de Noonan. El diagnóstico clínico, se realiza cuando se cumplen los siguientes criterios: facie típica más un criterio mayor, facie típica más dos criterios menores, facie sugestiva más dos criterios mayores, facie sugestiva más tres criterios menores.<sup>5</sup>

Otras manifestaciones importantes son: alteraciones hematológicas –deficiencia de factor VIII, XI y XII de la coagulación–; alteraciones oculares –estrabismo, alteraciones refractivas, nistagmus–; alteraciones auditivas –hipoacusia–; Criptorquidia en los varones causando infertilidad debido alteraciones en espermatogénesis; Hipoplasia o aplasia renal, esplenomegalia en el 53% de los casos, hepatomegalia en el 26%. El manejo médico de los pacientes con síndrome de Noonan debe ser interdisciplinario, debido a las diversas patologías que presentan.<sup>2, 6, 7</sup>

Debido a las cardiopatías que pueden presentar estos pacientes, se hace necesaria la profilaxis antibiótica en la consulta odontológica, la cual consiste en amoxicilina 50 mg/kg, en pacientes alérgicos se prescribe clindamicina 20 mg/kg una hora antes del procedimiento dental. En los pacientes que se requiera de rehabilitación bucal extensa, es decir, en varias sesiones, se recomienda el antibiótico a esquema terapéutico y llevar a cabo la rehabilitación odontológica durante este período.<sup>8-10</sup>

Los pacientes con síndrome de Noonan suelen presentar micrognatia, paladar ojival y profundo, alteraciones articulares, apiñamiento dental, el cual puede observarse desde la dentición temporal, por estas razones es necesario que se tenga control del espacio disponible, rehabilitando con mantenedores de espacio en casos de pérdida dental prematura y dar seguimiento para la correcta erupción de los dientes permanentes.<sup>8,11</sup>

El diagnóstico diferencial debe realizarse con síndromes de Turner, de Costello, de Leopard, Cardiofaciocutáneo, de Aarskog, de Gorlin.<sup>2,11</sup>

El objetivo del presente artículo fue describir el manejo estomatológico de una paciente diagnosticada con síndrome de Noonan.

### CASO CLÍNICO

Paciente femenina de cinco años de edad, quien ingresó al Hospital Infantil de México Federico Gómez al servicio de dermatología debido a dermatitis atópica, se realizaron pruebas de alergia, mismas que resultaron positivas a chocolate, camarón, huevo y pelo de caballo. Se remitió al servicio de genética debido a sus rasgos faciales, en donde fue diagnosticada, por las características clínicas, con síndrome de Noonan caso de novo. Fue valorada por los servicios de oftalmología sin reportar datos



Figura 2. Radiografías intraorales que muestran procesos oseos íntegros continuos con dentición mixta, múltiples lesiones cariosas y restauraciones a base de coronas de acero-cromo.



**Figura 3.** Fotografías clínicas donde se observan dientes tratados con técnica de restauración atraumática en a) Arcada inferior y b) Superior. Además se aprecia la colocación de un botón de Nance. c) Vista anterior que muestra la oclusión de la paciente.

patológicos, cardiología la diagnosticó con corazón sano, audiología refirió audición normal, mientras que el diagnóstico dado por pediatría, indicó que presentaba una hernia umbilical y por esa razón fue intervenida quirúrgicamente.

Antecedentes personales no patológicos: producto de la gesta cuatro, Apgar 8/9, con un peso al nacer de 4.800 kilogramos. Antecedentes familiares: la madre cursa con diabetes gestacional a partir del quinto mes, rinitis alérgica y hernia umbilical. Padre padece rinitis alérgica, abuelo paterno con cáncer de próstata, abuela materna con cáncer cervicouterino y con síndrome metabólico. Consanguinidad de los padres en segundo grado de manera descendente.

Extraoralmente presenta facie dismórfica, cara oval, implantación baja y rotada de pabellones auriculares, micrognatia, incompetencia labial, cuello corto (Figura 1a). Intraoralmente presenta dentición temporal, múltiples órganos dentarios con caries de segundo, tercer y cuarto grado, fistula a nivel de primer molar derecho inferior, mordida cruzada de los dientes 52, 62, 73 y 83, oclusión borde a borde de incisivos centrales, falta de espacios fisiológicos y espacios primates. Arcada superior en forma de U, arcada inferior en forma de U (Figura 1B, 1C, 1D).

Radiográficamente se observaron zonas radiolúcidas en órganos dentarios 55, 51, 61, 64, 65, 75, 81 y 85, las cuales abarcan esmalte y dentina, en los órganos dentarios 54, 74 y 84, la zona radiolúcida se observó más extensa quedando, muy cercana a la cámara pulpar (Figura 2).

Se realizó tratamiento restaurativo en seis sesiones, se utilizó esquema terapéutico con amoxicilina 50 mg/kg/día por siete días debido a que el tratamiento dental planeado sería extenso, durante los siete días que se prescribió el antibiótico se realizó el tratamiento dental. La paciente se encontraba en protocolo prequirúrgico debido a que presentó hernia umbilical, la cual sería programada para cirugía una vez realizado el tratamiento dental para erradicar focos de infección, se realizaron biometría hemática y tiempos de coagulación previo al tratamiento con valores dentro de la norma –Hb 12.90 g/dl, Hto 37.1%, eritrocitos 4.35 10<sup>6</sup>/μL, plaquetas 342.0 10<sup>3</sup>/μL, TP 11.7 s., TTP 30.4 s. Por parte del servicio de Pediatría no se reportó adenomegalia ni esplenomegalia, las

cuales pueden presentarse en pacientes con síndrome de Noonan. En cada sesión de rehabilitación bucal se utilizó como anestésico local lidocaína con epinefrina al 2% (36 mg); siendo una dosis mínima de anestésico considerando que la dosis máxima de acuerdo al peso de la paciente es de 140 mg. No fue necesario realizar ajuste de la dosis de anestésico debido a que la paciente no presentó adenomegalia, esplenomegalia ni daño renal. Se llevaron a cabo tratamientos pulpares, pulpotomía en los órganos dentarios 55, 65 y 74 a los que se realizó hemostasia con torunda de algodón estéril, obturación de la cavidad con IRM® y pulpectomía en 84 con Vitapex®, coronas de acero cromo en los dientes 55, 51, 61, 64, 74, 84 y 81, restauraciones de amalgama en los dientes 65, 75 y 85, extracción del órgano dentario 54, ésto se llevó a cabo sin complicaciones y se colocó un botón de Nance para evitar la pérdida de espacio a la erupción del primer molar permanente (Figura 3).

## DISCUSIÓN

El síndrome de Noonan se origina por un trastorno genético localizado en el brazo largo del cromosoma 12.<sup>1</sup>

En el caso clínico presentado no se tenían antecedentes heredo familiares de este síndrome, por lo tanto, se debió a una mutación de novo, la cual se atribuye a la consanguinidad de los padres, debido al tipo de herencia del síndrome, por lo que la paciente puede transmitirlo al 50 por ciento de su descendencia.<sup>8</sup>

En estos pacientes una de las principales características sistémicas es la cardiopatía, la cual es de interés en el manejo estomatológico, ya que es necesario prescribir una profilaxis antibiótica en todos los procedimientos estomatológicos. La paciente fue diagnosticada por el servicio de cardiología con corazón sano; sin embargo, se llevó a cabo la medicación a dosis terapéutica debido a los múltiples focos de infección que presentaba.<sup>3,4</sup>

La prevención y control de biofilm es fundamental en estos pacientes, ya que pueden presentar micrognatia y por lo tanto apiñamiento dental. En estos pacientes se debe vigilar el espacio disponible para la erupción de dientes permanentes y así evitar la pérdida de espacio debido a caries interproximales o por pérdida prematura de órganos dentarios, en el caso presentado se colocó un mantenedor de espacio botón de Nance, con la finalidad de evitar la mesialización temprana a la erupción dental del primer molar permanente.

## CONCLUSIONES

La elaboración de una historia médica detallada y adecuada nos permite conocer la patología de base del paciente para poder brindarle un manejo odontológico adecuado y ayudarlo a recuperar la salud bucal, para lograr un óptimo desarrollo y crecimiento de la dentición así como permitirle llevar a cabo adecuadamente las funciones de masticación, deglución y fonación.

## REFERENCIAS

1. Camarata-Scalisi F, Neri G, Grazia-Pomponi M, Macano G, Da Silva G, Avendano A, *et al.* Clinical and molecular study of the Noonan syndrome. *Invest Clin.* 2012; 53(4): 395-401.
2. Gorlin R, Cohen M, Hennekam R. *Syndromes of the head and neck.* 4a ed. Nueva York: Oxford University Press; 2001.
3. Roberts A, Allanson J, Tartaglia M, Gelb B. Noonan syndrome. *LANCET.* 2013; 381: 333-342.
4. Malaquias A, Ferreira L, Souza S, Arnhold I, Mendoça B, Jorge A. Síndrome de Noonan: fenótipo á terapêutica com hormônio do crescimento. *Arq Bras Endocrinol Metab.* 2008; 52(5): 800-808.
5. Rosas M, Rivas E, Silva R. Síndrome de Noonan presentación de un caso. *Medisur.* 2015; 13(2):316-320.
6. Ballesta-Martínez MJ, Guillén-Navarro E. Síndrome de Noonan. *Protoc Diagn Ter Pediatr.* 2010; 1: 56-63.
7. Aracena M. Cardiopatías congénitas y síndromes malformativos-genéticos. *Rev Chil Pediatr.* 2003; 74(4): 426-431.
8. Navas A, Leggio K, Espinel H, Thomas W. Síndrome de Noonan presentación de casos clínicos. *Med Interna.* 2015; 31(1): 44-47.
9. Nishimura RA, Otto CM, Bonow RO, Carabello BA, Erwin JP, Guyton RA, *et al.* 2014 AHA/ACC guideline for the management of patients with valvular heart disease: executive summary: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol.* 2014; 63(22): 2438-2488.
10. Pérez-Lescure PJ, Crespo MD, Malfaz CF. Guía clínica para la prevención de la endocarditis infecciosa. *An Pediatr.* 2014; 80(3):187 e1-e5. Disponible en: [https://www.aepap.org/sites/default/files/guia\\_clinica\\_prevenion\\_endocarditis.pdf](https://www.aepap.org/sites/default/files/guia_clinica_prevenion_endocarditis.pdf)
11. Aзуоla S, Vargas R, París R. Síndrome de Noonan. Revisión bibliográfica y reporte de caso clínico. *Rev Cient Odontol.* 2015; 11(2): 24-33.