

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

117111111

Síndrome de Noonan con múltiple afección nefrourológica

Sr. Director: La presentación de características inherentes al síndrome de Turner en individuos fenotípicamente varones con cariotipo normal (46, XY) lleva, desde hace tiempo, suscitando controversias en orden a su adscripción nosológica. Grumbach y Van Wyck¹ abandonan la alusión al síndrome de Turner en estos casos a fin de evitar confusiones con la monosomía (45, XO) que caracteriza de modo primordial a éste. Desde su descripción en 1963 parece ir generalizándose la denominación de síndrome de Noonan² a este cuadro polimorfo en el que deben estar presentes como mínimo las siguientes características: *pterygium colli*, talla corta, deformaciones esqueléticas, defectos cardiovasculares y cariotipo 46 XY. La presencia de anomalías faciales que evocan el síndrome de Turner, retraso mental, ptosis parpebral, hipogonadismo, criptorquidia y anomalías dermatológicas y nefrourológicas, es más inconstante.

La escasa observación de este síndrome, que rebasa en poco los dos centenares de casos en la literatura mundial, junto a la presentación de manera preponderante, en nuestro caso, de anomalías nefrourológicas múltiples, unido al hecho de que su Revista³⁻⁷ haya publicado cinco casos españoles en los últimos años, prestan interés a su comunicación.



Fig. 1. Aspecto del paciente, en el que se aprecian pterigium colli y otras características craneofaciales del síndrome de Noonan. Resalta en este caso la presencia de vello facial y pectoral, que correspondía con los valores hormonales encontrados.

Varón de 24 años que acudió a nuestro Servicio por presentar hipertensión arterial (170/110 mmHg) de difícil corrección, progresivamente instaurada en los últimos 3-4 años. No detectamos datos familiares de interés. Llamaba la atención un estudio urológico practicado con anterioridad en el que se encontró estenosis uretral, duplicidad vesical e hipospadias, por lo que fue intervenido quirúrgicamente. En la exploración física destacaba inmediatamente talla corta, pterigium colli, cifoescoliosis dorsal e implantación baja de orejas y cabello. La presencia y distribución de vello corporal de varón era normal (fig. 1). El tamaño y la morfología de pene y testes eran normales. En la auscultación cardíaca se objetivó un soplo mesosistólico III/VI que tras el estudio cardiológico resultó una estenosis valvular pulmonar congénita. Se observó braquimetacarpalismo en ambas manos (pulgares). Cariotipo 46 XY en linfocitos periféricos. Dos seminogramas realizados expresaron azoospermia, negándose el paciente a la biopsia testicular. Las tasas de hormona foliculoestimulante, hormona luteinizante, prolactina y testosterona basales fueron normales. Estaba ausente cualquier anomalía ocular excepto fondo de ojo con retinopatía hipertensiva de grado III. En un corto espacio de tiempo el paciente fue evolucionando a la insuficiencia renal terminal y falleció a los tres meses. En el estudio necróscico se comprobó la presencia de riñones «en herradura».

Todas las anomalías que fueron encontradas en nuestro paciente concuerdan perfectamente con el criterio de síndrome de Noonan. Es de destacar la afección valvular pulmonar, malformaciones esqueléticas y pterigium colli de, prácticamente, obligada presentación en el síndrome de Noonan. La presencia de defectos en el descenso testicular en este síndrome es un hallazgo frecuente³, con hasta un 70 % de casos de criptorquidia. Sin embargo, la función testicular en estos individuos puede variar ampliamente entre la normalidad y el hipogonadismo incuestionable^{1,4,5}. Sobre la naturaleza de la afección gonadal hay pruebas que llevan desde un fallo primario testicular a un fallo hipofisario³. En nuestro caso, la presencia de caracteres sexuales secundarios normales, potencia sexual que permite la eyaculación y niveles secundarios normales junto a azoospermia parecen apuntar a un fallo testi-

cular concreto a nivel de línea germinal testicular. La consideración más llamativa, sin embargo, que ofrece nuestro caso es la presencia de múltiples malformaciones nefrourológicas (hipospadias, estenosis uretral, duplicidad vesical y riñones «en herradura») que raramente se presentan simultáneamente en el mismo paciente^{3,8}.

M. Calero Fresheda, M. A. Ruiz Jiménez,
P. Nogueras y A. de la Sierra

Departamento de Medicina Interna, Hospital Clínico,
Universidad de Cádiz

1. Grumbach MM, Van Wyck JJ. Alteraciones de la diferenciación sexual. En: Williams RH, ed. Tratado de Endocrinología. Barcelona, Salvat 1981; 593-596.
2. Noonan JA, Ehmke DA. Associated non-cardiac malformation in children with congenital heart disease. J Pediatr 1963; 63: 468-470.
3. Faure Nogueras E, Roche Asencio MJ, Blasco Comenge MC. Síndrome de Noonan familiar. Med Clin (Barc) 1983; 80: 231-232.
4. Corrales Hernández JJ, Miralles García JM, Castaño L, Martín T. Función hipofisaria, tiroidea, adrenal y gonadal en un varón con síndrome de Noonan. Estudio de nuevas alteraciones. Med Clin (Barc) 1983; 80: 627-630.
5. Mazana M, Tutor A, Cruz Mora MA, Sánchez Peinado C, González Gancebo P, Menéndez Lozano A. Síndrome de Noonan. Estudio endocrinológico. Med Clin (Barc) 1982; 78: 289-292.
6. García Centenera JA, Lucero JL, Vilchez JM, Requejo F, Herrán M, Fabra A. Fenotipo Turner en un varón con déficit de gonadotropinas y ACTH. Med Clin (Barc) 1980; 9: 365-369.
7. García Fernández C, Pavón Freire L, Pérez Benito A, Cabrera Pérez JC, Vesga Carasa JC, Villalobos JL. Síndrome de Ulrich-Noonan asociado a coartación de aorta. Presentación de un nuevo caso. Med Clin (Barc) 1983; 81: 278-279.
8. Lenz W. Enfermedades del aparato genitourinario. En: Becker PE, ed. Genética humana. Toray Ed. Barcelona (III/1) 1968; 408-410.