

# SÍNDROME DE NOONAN Y TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA. A PROPÓSITO DE UN CASO

E. Baeza Tena, A. Petrizan Aleman, MT. Nascimento Osorio, S. Batlle Vila, E. Camprodon Rosanas, M. Marron Cordon, X. Estrada Prat, S. Gasque Llopis, Y. Suesta Abad, L. Duñó Ambrós, LM. Martín López

Centro de Salud Mental Infanto Juvenil (CSMIJ Sant Marti). Institut de Neuropsiquiatria i Addiccions (INAD). Parc de Salut Mar (Barcelona)

## INTRODUCCIÓN

### Síndrome de Noonan (SN)

- Trastorno genético cuyo gen se ha identificado en el brazo largo del cromosoma 12 (12q22). Frecuencia (1 de cada 2500 nacidos).
- Síndrome polimalformativo, caracterizado por cara típica (hipertelorismo, cejas arqueadas, orejas de implantación baja, filtrum acanalado, base nasal amplia), paladar arqueado, exceso de piel en la nuca, línea de cabello en la nuca de implantación baja, talla corta, retraso puberal, riptorquidia, malformaciones esqueléticas y cardiopatía congénita.
- Neurocognitivo: pueden presentar retraso mental y/o trastornos del aprendizaje, con problemas visuoconstructivos y de coordinación visuomotora.
- También han sido descritas conductas fóbicas, perseveraciones, terquedad y dificultad para la relación con los niños de su edad.

### Trastorno del Espectro Autista (TEA)

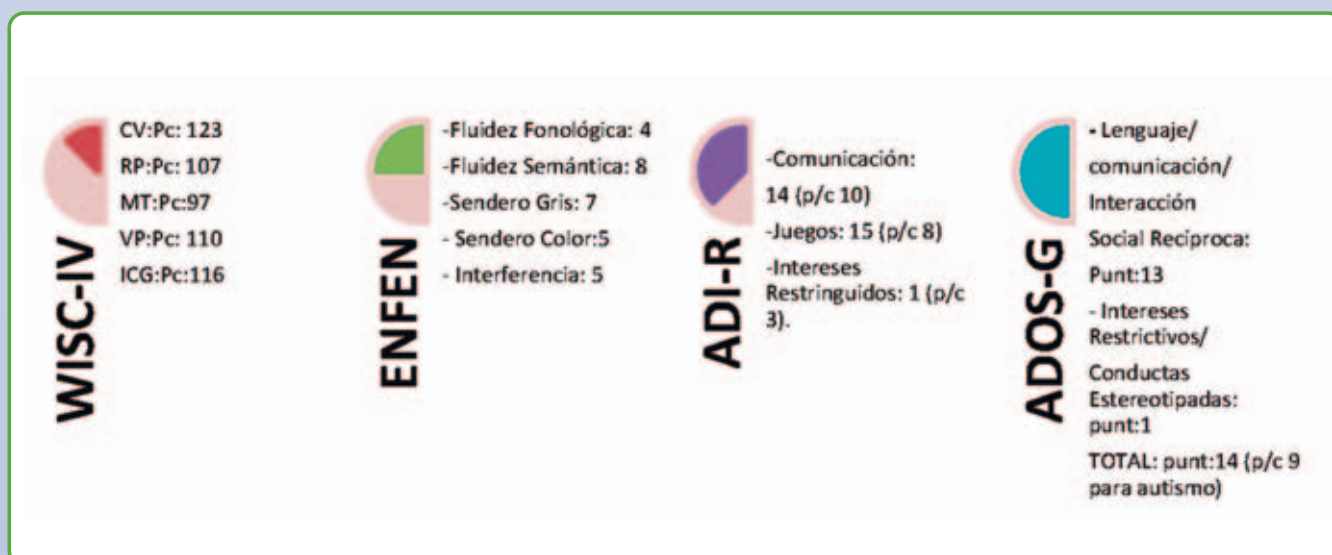
- Déficits sociales y de comunicación e intereses fijos y comportamientos repetitivos.

## METODOLOGÍA

**Caso clínico:** Paciente de 10 años tratada en Unidad de Salud Mental Infanto Juvenil (CSMIJ) desde enero de 2014. Diagnosticada de Síndrome de Noonan a los tres años tras presentar estenosis valvular pulmonar. Derivada desde el colegio por presentar bajo rendimiento, dificultades en la relación social y estereotipias.

**Antecedentes personales:** Embarazo inicialmente normal. Marcadores séricos maternos elevados. Se realiza amniocentesis con cariotipo fetal normal (46, XX). Parto pre término (32 semanas) por rotura prematura de la bolsa y desencadenamiento del parto. Apgar 5/8. PRN 2070 kg. Ingresa 4 semanas en UNN. A los 2 meses se diagnostica de estenosis valvular pulmonar. Desarrollo psicomotor a los 15 meses. Lenguaje dentro de la normalidad con algún problema de articulación. Control de esfínteres adecuado.

**Situación actual:** Bajo rendimiento escolar (desatención). Dificultades de interacción social, preferencia por jugar sola, soliloquios y estereotipias que consisten en cerrar los ojos y dar saltitos o dar vueltas. Manierismos En actividades de descanso conductas repetitivas (corre adelantatrás) y se ríe sin razón aparente. Rigidez y obsesividad. Intereses restringidos: juegos de videoconsolas y personajes dibujos.



## CONCLUSIONES

- En nuestro caso las pruebas genéticas confirman el diagnóstico de Síndrome de Noonan. Las pruebas neuropsicológicas muestran una adecuada capacidad intelectual y correcta coordinación visoperceptiva.
- Las pruebas específicas de autismo son significativas poniendo de manifiesto dificultades en la relación y comunicación social, conductas estereotipadas y manierismos e intereses restringidos y repetitivos.
- Como describen algunos autores, en nuestro caso se manifiesta la asociación de autismo típico y síndrome de Noonan.