

**Yolanda Sanz López (1) Mireia Barrios Agrafojo (2)
Rafael de Burgos Marín (3)**

¹ Unidad de Salud Mental Comunitaria Sector- Sur,
Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba

² Unidad de Salud Mental Comunitaria Peñarroya –
Pueblonuevo, Área Sanitaria Córdoba – Norte, Hospital
Comarcal Valle de los Pedroches. Pozoblanco, Córdoba

³ Unidad de Salud Mental Infanto – Juvenil. Hospital
Universitario Reina Sofía, Córdoba

Correspondencia:

Dr. Rafael de Burgos Marín
(rafadbm@gmail.com)

Ctra. de Los Morales, s/n. 14012- Córdoba

*Características psicológicas
en el síndrome de Noonan: a
propósito de un caso*

*Psychological characteristics
of Noonan syndrome: a case
report*

RESUMEN

Se presenta un caso de Síndrome de Noonan (SN). El motivo de consulta es la sospecha de Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH). En el proceso de evaluación, y ante resultados en las pruebas aplicadas que no confirman este diagnóstico, los padres informaron que la paciente padece dicho síndrome. Se discute la importancia de futuras investigaciones que puedan ayudar a identificar un posible fenotipo conductual del síndrome.

Palabras clave: Síndrome de Noonan, fenotipo conductual

ABSTRACT

A case of Noonan Syndrome (NS) is presented. Consulting reason is an Attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) suspicion. In the evaluation process and in the face of results in the applied tests, that does not confirm this diagnosis, the parents report that the patient has this syndrome. It is discussed the importance of future research that can help to identify a possible behavioral phenotype of the syndrome.

Keywords: Noonan Syndrome, Behavioral phenotype

INTRODUCCION

El síndrome de Noonan fue descrito por primera vez por Jacqueline Anne Noonan en 1963(1). Se caracteriza por talla baja, cardiopatía, dismorfia facial y alteraciones esqueléticas (2,3). Se estima una incidencia entre 1/1.000-1/2.500 en recién nacidos vivos (4).

Es una enfermedad monogénica de herencia autosómica dominante y expresividad muy variable (5). Junto a sus características principales referidas puede presentar otras anomalías asociadas como la diátesis linfática o hemorrágica, el retraso psicomotor o mental, las alteraciones oculares y la criptorquidia en varones (6).

La mayoría de las investigaciones sobre este Síndrome se centran en sus características físicas. A pesar de esto, existen ciertos datos disponibles de estudios relativos a variables psicológicas.

Puede existir un retraso psicomotor secundario a la hipotonía e hiperextensibilidad articular. Suelen adquirir la deambulación alrededor de los 21 meses. Un 25% presentan dificultades en el aprendizaje y un 15-35% retraso mental que suele ser leve. El coeficiente intelectual (CI) medio para estos pacientes es de 85, pero existe un rango muy amplio. Suelen tener mayor dificultad en el

ámbito verbal, presentando hasta un 72% problemas en la articulación del lenguaje, que responden bien a logopedia. No se han descrito alteraciones conductuales específicas en estos niños, aunque sí una mayor frecuencia de baja autoestima o depresión (23%) (6)

Money and Kalus (7), en una muestra de 8 pacientes, informaron de puntuaciones de CI Total entre 64 y 127. Un paciente presentaba alteraciones verbales importantes y 4 pacientes tenían más dificultades manipulativas. Estos resultados requieren una interpretación cautelosa debido a que el tamaño de la muestra era muy pequeño.

Wood (8) evaluó a 21 niños. Al menos en el 50% del grupo se encontraron las siguientes características: torpeza, alimentación selectiva, inquietud, testarudez, ecolalias, dificultades para interpretar estados de ánimo, felicidad excesiva e irritabilidad.

Lee et al (9) estudiaron el perfil psicológico de 48 niños con Síndrome de Noonan. Para realizar una evaluación cognitiva utilizaron la Escala de inteligencia de Wechsler revisada (WISC-R), obteniendo una media de Cociente Intelectual de 84. El 25 % de los niños tenía retraso mental (CI<70) aunque sólo 2 niños tenían retraso mental severo (CI<50). El CI Verbal tendía a ser ligeramente más bajo que el CI Manipulativo. Observaron una tendencia hacia un mayor número de niños con un CI Manipulativo superior al Verbal (n=21) que con un CI verbal superior al CI manipulativo (n=7). Otros niños tuvieron un CI verbal semejante al CI manipulativo (n=20).

Van der Burgt and Thoonen (10) valoraron el funcionamiento intelectual (con la misma escala WISC-R), psicosocial y académico en 35 niños:

- Relacionaron el CI Total, así como el CI verbal y el CI manipulativo con dos subtipos de expresión fenotípica en el Síndrome de Noonan (moderado y severo) En el grupo moderado se hallaron las mayores diferencias entre CI verbal y CI manipulativo. Esto es, +7,9 puntos en el grupo con Síndrome de Noonan moderado con respecto a -1,9 en el grupo con Síndrome de Noonan severo, no siendo estadísticamente significativas estas diferencias.
- En cuanto a la dirección de las discrepancias (CI Verbal > CI Manipulativo o CI Manipulativo > CI Verbal), el patrón CI verbal mayor que manipulativo ocurre más a menudo que CI manipulativo > CI Verbal.

- En cuanto a la dispersión en los subtests, las puntuaciones de éstos revelan qué áreas particulares del funcionamiento cognitivo son vulnerables en niños con Síndrome de Noonan, específicamente, la habilidad de planificación, la habilidad para trabajar sintéticamente y el conocimiento espacial. El grupo de Síndrome de Noonan rindió relativamente bien en tareas que requerían comprensión verbal, razonamiento abstracto, y conciencia o juicio social. El rendimiento de niños con Síndrome de Noonan severo fue significativamente peor que el de niños con Síndrome de Noonan moderado en tareas que reflejaban atención focalizada, conocimiento adquirido, memoria a corto plazo (especialmente habilidades de memoria repetitiva), y éxito sin presión de tiempo.

CASO CLÍNICO

Mujer, de 9 años de edad, es la menor de tres hermanos y consulta por sospecha de un posible Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad.

Antecedentes Familiares: No existen.

Antecedentes Personales: Embarazo dentro de la normalidad. Los padres informan de insuficiencia respiratoria al nacer, teniendo que permanecer en incubadora durante una semana aunque no poseen más datos ni informes al respecto. No describen otras enfermedades relevantes excepto un episodio de bronquiolitis.

Evaluación y exploración clínica

Según los padres, la paciente es inquieta, se impacienta mucho e interrumpe conversaciones. En actividades de ocio y que son de su agrado es capaz de permanecer atenta un periodo de tiempo prolongado. En clase el rendimiento es bajo, va aprobando con dificultad y de modo muy ajustado en algunas asignaturas. Tiene refuerzo escolar por las tardes dos veces en semana en el colegio y otros dos días en una academia. Cursa 4º de Primaria y no ha repetido nunca. La describen como una niña muy sociable.

Durante la entrevista la paciente se comporta adecuadamente, no se levanta del asiento y se muestra colaboradora.

Evaluación psicométrica

Inicialmente se administró el Test de Atención Sostenida D2 (11). Tras los resultados de esta prueba (que se describen a continuación) y teniendo en cuenta resultados de estudios previos, se decide aplicación de Escala de Inteligencia Wechsler (WISC-IV) (12)

Orientación diagnóstica y resultados.

- Test de atención D2 no se obtienen puntuaciones indicativas de ningún tipo de déficit atencional.
- En la Escala WISC- IV se obtienen los siguientes resultados:
 - CI TOTAL = 80
 - Comprensión Verbal = 107
 - Razonamiento Perceptivo = 64
 - Memoria de Trabajo = 82
 - Velocidad de Procesamiento = 91.

En este caso, la estimación de la inteligencia general con la escala WISC-IV (CI TOTAL= 80), debe interpretarse con precaución, ya que existe una variabilidad fuerte entre las puntuaciones de los índices que componen el CI TOTAL, siendo más conveniente la interpretación a partir de los cuatro índices por separado.

Tras la valoración clínica y psicométrica conjunta se descartó la presencia de un déficit atencional y tras comunicar los resultados a los familiares y preguntar por posibles problemas que se hayan podido pasar por alto, informaron entonces los padres que la paciente estaba diagnosticada de un Síndrome de Noonan.

DISCUSIÓN

Los estudios revisados indican dificultades en áreas verbales y manipulativas sin una tendencia claramente definida a presentar más alteraciones en una u otra área (7,9,10). Además, resulta relevante considerar el grado de severidad del propio Síndrome de Noonan (10) y tener en cuenta la comorbilidad que puede tener con el retraso mental (9).

En el caso expuesto la paciente no presenta retraso mental y sí se observa una diferencia entre el componente verbal (CV =107) y el manipulativo (RP = 64), no observándose manifestaciones clínicas severas del síndrome.

Probablemente las dificultades presentadas en la paciente de este caso, podrían estar más relacionadas con características psicológicas observadas en casos con SN (inquietud, diferencias entre aspectos verbales y manipulativos) que con un TDAH.

CONCLUSIONES

- Los niños con el Síndrome de Noonan pueden presentar múltiples alteraciones a nivel psicológico (7,8,9,10). Entre éstas, de modo específico con respecto a la valoración del CI, sería relevante estudiar más detenidamente las discrepancias entre aspectos verbales y manipulativos, así como entre subtests particulares.
- Los escasos estudios en este tema no proporcionan todavía un esclarecimiento con respecto a un posible fenotipo conductual específico del síndrome.
- La identificación de las alteraciones conductuales del Síndrome de Noonan favorecería la evaluación y diagnóstico a edades más tempranas, disminuyendo el error de confundir síntomas propios de una entidad clínica con diagnóstico poco frecuente con trastornos más estudiados y conocidos como, por ejemplo, el TDAH.

BIBLIOGRAFÍA

1. Noonan JA, Ehmke DA. Associated non-cardiac malformations in children with congenital heart disease. *J Paediatr* 1963; 63: 468-470.
2. Noonan JA. Hypertelorism with Turner phenotype. A new syndrome with congenital heart disease. *Am J Dis Child*. 1968; 116: 373-80.
3. Allanson, JE. Noonan syndrome. *J Med Genet*. 1987; 24: 9-13.
4. Nora JJ, Nora AH, Sinha AK, Spangler RD, Lubs HA. The Ullrich-Noonan syndrome (Turner phenotype). *Am J Dis Child*. 1974; 127: 48-55.
5. Tartaglia M, Gelb BD. Noonan syndrome and related disorders: genetics and pathogenesis. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2005;6:45-68.
6. Ballesta Martínez MJ, Guillen-Navarro E: Síndrome de Noonan. *Protoc diagn ter pediatr*. 2010;1:5 6-63.
7. Money J, ME. Noonan's syndrome, IQ, and

- specific disabilities. *Am J Dis Chil* 1979; 133: 846-850.
8. Wood A, Massarano A, Super M, Harrington R. Behavioural aspects and psychiatric findings in Noonan's syndrome. *Arch Dis Child* 1995; 72: 153-155.
 9. Lee DA, Portnoy S, Hill P, Gillberg C, Patton MA. Psychological profile of children with Noonan syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2005; 47: 35-38.
 10. Van der Burgt I, Thoonen G, Roosenboom N, Assman-Hulsmans C, Gabreels F, Otten B, Brunner HG. Patterns of cognitive functioning in school-age children with Noonan syndrome associated with variability in phenotypic expression. *J Paediatr* 1999; 135: 707-713.
 11. Brickenkamp, R. y Zillmer, E, 2002. Test de Atención d2. Madrid: TEA Ediciones.
 12. Wechsler, D. Escala Wechsler de Inteligencia para niños IV, 2005. Madrid: TEA ediciones