

IMÁGENES EN DERMATOLOGÍA

Síndrome de Noonan con lentiginosis: manifestaciones dermatológicas sutiles y claves



Noonan Syndrome With Multiple Lentiginos: Subtle Key Skin Clues to the Diagnosis

B. Lozano-Masdemont^{a,*}, J. Rojas-Calva^b y M.T. Darnaude-Ortiz^c

^a Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Móstoles, Madrid, España

^b Universidad Rey Juan Carlos, Madrid, España

^c Servicio de Genética. Hospital Universitario de Móstoles, Madrid, España



Figura 1 Imagen clínica. Obsérvese lentiginosis, queratosis pilar, cejas poco pobladas, *filtrum* nasal ancho, nariz bulbosa y pelo ensortijado.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: belenmasdemont@gmail.com (B. Lozano-Masdemont).

Una mujer de 15 años acudió a consulta por presentar la piel enrojecida y áspera de forma generalizada desde la infancia. Había padecido una estenosis valvular pulmonar congénita, duplicidad pieloureteral incompleta renal derecha y dificultad de aprendizaje. En la exploración física se observaba lentiginosis faciocervical, alrededor de 100 nevos melanocíticos, cuatro manchas tipo nevus spilus, puente nasal deprimido y *filtrum* ancho (fig. 1). También destacaban talla baja, cejas poco pobladas, hiperqueratosis folicular en cara, brazos y muslos, pelo ensortijado y un fototipo IV. Los familiares, sin patología de interés, no presentaban ninguno de estos hallazgos. El estudio genético reveló la mutación c.1403 C>T (p.Thr486Met) en heterocigosis en PTPN11, asociada al síndrome Noonan con lentiginosis (anteriormente LEOPARD).

Bessis et al.¹ recogieron prospectivamente las alteraciones dermatológicas de 34 pacientes diagnosticados genéticamente de síndrome de Noonan con lentiginosis. Además de las descritas en nuestra paciente, también pueden verse: manchas *café noir*, alopecia, alopecia

temporal, uleritema ofriógenos, hiperqueratosis palmoplantar, hiperlaxitud cutánea, piel acral redundante, equimosis, hiperhidrosis y linfedema.

Financiación

Este trabajo no ha recibido ningún tipo de financiación.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Bessis D, Miquel J, Bourrat E, Chiaverini C, Morice-Picard F, Abadie C, et al. Dermatological manifestations in Noonan syndrome: a prospective multicentric study of 129 patients positive for mutation. *Br J Dermatol.* 2019;180:1438–48, <http://dx.doi.org/10.1111/bjd.17404>.