

## 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<sup>a,\*</sup>, J. Rojas-Calva<sup>b</sup> y M.T. Darnaude-Ortiz<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Móstoles, Madrid, España

<sup>b</sup> Universidad Rey Juan Carlos, Madrid, España

<sup>c</sup> 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](mailto: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.<sup>1</sup> 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>.