

## Estudio Molecular Síndrome de Noonan

### Descripción

El síndrome de Noonan es una enfermedad genética congénita. Se caracteriza por una amplia gama de síntomas y características físicas que pueden variar ampliamente en rango y severidad según los casos.

Las anomalías más características del síndrome de Noonan son, la estatura corta, cuello ancho, cardiopatía e hipertelorismo, malformaciones del esternón con pectus carinatum y excavatum, tórax ancho, mamas separadas y bajas, pterigium colli y pterigium axilar, aspecto típico de la cara con filtrum marcado, fisuras palpebrales antimongoloides, paladar ojival, micrognatia, orejas displásicas, de implantación baja y rotadas, pliegues en la piel de la nuca, implantación baja del cabello en la zona posterior, párpados gruesos, epicanthus, exoftalmos y ptosis palpebral. Suelen presentar malformaciones del corazón e hipoplasia o aplasia de vasos sanguíneos y linfáticos, alteraciones de las plaquetas y de los factores de la coagulación de la sangre, retraso mental leve e hipertermia maligna.

El Sd de Noonan se transmite como un rasgo genético autosómico dominante, aunque existen casos esporádicos. PTPN11, KRAS, SOS1, y RAF1 son los genes asociados a la enfermedad. Algunos individuos afectados presentan mutaciones de novo, pero alrededor del 30-75% son heredadas de los progenitores:

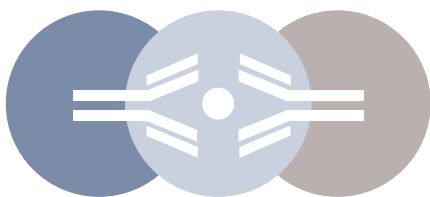
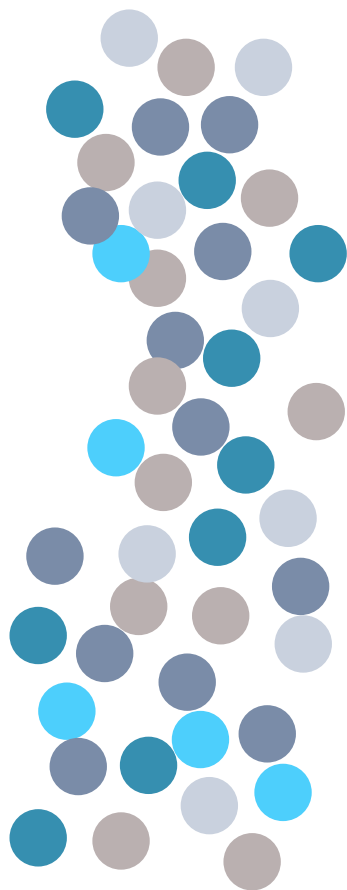
- El 50% de los individuos afectados presentan mutaciones en el gen PTPN11.
- El 13% de los individuos afectados presentan mutaciones en el gen SOS1. Entre un 16%-20% de los casos que no presentan mutaciones en PTPN11, presentan mutaciones en el gen SOS1.
- El 3%-17% de los individuos afectados presentan mutaciones en el gen RAF1.
- El <5% de los individuos afectados presentan mutaciones en el gen KRAS.

### Metodología y estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados al Síndrome de Noonan se realiza de la siguiente forma:

1. Extracción de ADN de sangre periférica (tubos 10 ml EDTA).
2. Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación directa de toda la región codificante y zonas de unión intron-exon de los genes indicados en la tabla. Este estudio se lleva a cabo de forma secuencial según el orden indicado en dicha tabla.

	Gen	Método	Frecuencia
Caso Índice	PTPN11	Secuenciación gen completo	50%
	SOS1		10%-13%
	RAF1		3%-17%
	KRAS		<5%



## Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: [info@cialab.com](mailto:info@cialab.com)

[www.cialab.com](http://www.cialab.com)

