Gac Sanit. 2026;40(S4):39

Gaceta Sanitaria

https://www.gacetasanitaria.org

623 - SÍNDROME DE NOONAN EN MENORES DE UN AÑO EN LA COMUNITAT VALENCIANA

L. García, B. Arribas, L. Páramo, N. García, L. Barrachina, A. Torró, S. Guardiola, C. Martos, C. Cavero

Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras, FISABIO-UVEG; Subdirección General de Epidemiología y Vigilancia de la Salud, DGSP.

Resumen

Antecedentes/Objetivos: El síndrome de Noonan (SN) es una anomalía congénita (AC) de origen genético que supone un desafío de salud pública por su impacto en la morbilidad infantil y la necesidad de un seguimiento especializado. Objetivo: identificar y caracterizar los casos con SN nacidos entre 2007-2023 y residentes de la Comunitat Valenciana (CV).

Métodos: Se realizó un estudio transversal. Del Registro Poblacional de AC de la CV se seleccionaron los casos nacidos vivos (NV), nacidos muertos e interrupciones voluntarias del embarazo entre 2007-2023 con diagnóstico de SN (código Q87.14 de la 10.ª Revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades con la Extensión de la Asociación Británica de Pediatría). Se analizó la distribución según las características sociodemográficas y clínicas de casos y gestantes. Se calculó la prevalencia por 10.000 nacimientos y sus intervalos de confianza al 95%.

Resultados: Se identificaron 34 casos. La prevalencia total fue de 0,5/10.000 nacimientos. El tipo de nacimiento mayoritario fue NV (94%), afectando por igual a ambos sexos y el 68% de los casos se detectaron posparto. En el 53% se realizó un procedimiento quirúrgico durante el primer año de vida. En los NV, el 9% fallecieron antes de 1 año. El grupo más frecuente de AC asociadas fueron los defectos cardíacos congénitos, destacando la estenosis congénita de la válvula pulmonar (47,1%). El 50% de las gestantes tomaron medicación en el 1.er trimestre, su edad media en la finalización del embarazo fue 33,6 años, el país de nacimiento mayoritario fue España

0213-9111 © 2026 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados

(68%) y predominaron las residentes en la provincia de Valencia (50%). La mayor prevalencia de casos con SN se identificó en: gestantes ≥ 45 años (2,3/10.000 nacimientos), no nacidas en España (0,6/10.000 nacimientos) y residentes en la provincia Castellón (0,7/10.000 nacimientos), sin identificar diferencias estadísticamente significativas en ninguna característica.

Conclusiones/Recomendaciones: La prevalencia identificada en el Registro Poblacional de AC de la CV fue inferior a la estimada por Orphanet (1-5/10.000). Probablemente debido a que la variabilidad clínica del SN puede demorar el diagnóstico más de un año o por muertes fetales y neonatales prematuras en las que el diagnóstico aún no se ha confirmado. La mayor prevalencia en gestantes de ≥ 45 años sí coincide con el incremento de AC de origen genético asociado a la edad materna avanzada. Incorporar la información de los registros poblacionales de AC y ampliar el seguimiento más allá del primer año de vida, como se hace con otras enfermedades vigiladas por el Registro Estatal de Enfermedades Raras, permitiría identificar la posible demora diagnóstica del SN.

Financiación: Ministerio de Sanidad.

0213-9111 © 2026 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados