



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Síndrome LEOPARD: variante del síndrome de Noonan con lentiginosis

LEOPARD syndrome: A variant of Noonan syndrome with lentigines

Eloísa de Santiago García-Caro^{a,*}, Ana Pozo Guzmán^b y Esther Moreno Medinilla^c

^a Centro de Salud Tiro de Pichón, Hospital Regional Universitario Materno Infantil, Málaga, España

^b Centro de Salud Las Albarizas, Marbella, Málaga, España

^c Servicio de Neuropediatría, Hospital Regional Universitario, Málaga, España

Disponible en Internet el 20 de marzo de 2018

Paciente de 3 años que acude a consulta no demorable de atención primaria por fiebre y catarro de vías altas. A la exploración presenta talla baja y facies dismórfica con hipertelorismo, raíz nasal ancha e implantación baja de orejas, además de testes en ascensor y múltiples lesiones pigmentadas de pequeño tamaño (léntigos) que han aumentado en número y tamaño en los últimos meses (figs. 1 y 2). Además padece retraso psicomotor con alteración muy evidente del lenguaje. Recibe tratamiento con propranolol por miocardiopatía hipertrófica diagnosticada en periodo neonatal, encontrándose asintomático desde el punto de vista cardiovascular.

El pediatra, que atiende a este paciente por primera vez, sospecha la existencia de un síndrome neuro-cardio-facio-cutáneo y deriva a neurología para ampliar estudio. El neurólogo solicita prueba de imagen que resulta normal y estudio genético, el cual es compatible con síndrome LEOPARD (variante patogénica p. Tyr279Cys, en heterocigosis, en el gen PTPN11). El estudio oftalmológico (a excepción

del hipertelorismo) y el otorrinolaringológico (PEATC) resultan también normales.

El síndrome LEOPARD, también llamando lentiginosis progresiva cardiomiopática, es una enfermedad autosómica dominante, relacionada con el síndrome de Noonan, ambas causadas por mutaciones del gen PTPN11. Se caracteriza,



Figura 1 Facies dismórfica (frente prominente, hipertelorismo ocular, *filtrum* alargado y orejas de implantación baja) y léntigos.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: eloisascg@hotmail.com (E. de Santiago García-Caro).



Figura 2 *Pectum excavatum*, numerosos léntigos en tronco y nevus melanocítico en región periaxilar.

según su acrónimo, por lentiginosis múltiples, anomalías en el electroencefalograma, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitales, retraso del crecimiento y sordera neurosensorial (deafness, en inglés). La aparición de la lentiginosis puede retrasarse hasta el final de la infancia, lo que hace difícil el diagnóstico diferencial con el síndrome de Noonan¹⁻³.

Bibliografía

1. Atilano Carcavilla J, Santomé I, Sánchez-Pozo J, Guillén-Navarro E, Martín-Frías M, Lapunzina P, et al. Síndrome LEOPARD: una variante del síndrome de Noonan con fuerte asociación a miocardiopatía hipertrófica. *Rev Esp Cardiol*. 2013;66:350-6.
2. Aldama O, Domínguez L, Rivelli V, Gorostiaga G, Mendoza G, Aldama A. Síndrome LEOPARD (lentiginosis progresiva cardiomiopática). *Dermatología*. 2009;7:113-6.
3. Caçado FH, Silva LC, Taitson PF, Andrade AC, Pithon MM, Oliveira DD, et al. Do you Know this syndrome? LEOPARD syndrome. *An Bras Dermatol*. 2017;92:127-9.