



El Síndrome de Noonan (SN), es un trastorno genético con una mutación en el cromosoma 12, causando una de las más frecuentes cardiopatías congénitas. El síndrome de Noonan aparece en 1 de cada 1000 a 2500 nacidos vivos mundialmente.

Se han publicado algunos casos de asociación con la malformación de **Chiari tipo I** (CT-1), sin embargo, la opinión sigue dividida en cuanto a si la asociación observada es casual.

Se han descrito 7 casos en la literatura. Muchos de ellos tenían otras anomalías neurológicas, sin embargo, los problemas neurológicos no son una parte importante de las descripciones anteriores del síndrome de Noonan.

Una asociación estadísticamente significativa, es difícil de obtener en la actualidad debido a la disponibilidad y los problemas logísticos del escaneo de muchos pacientes asintomáticos.

Aunque podría existir una relación, poco se sabe cómo el SN puede causar CT-I.

La causa más lógica sería la anomalía de la **fosa posterior**, sin embargo, la mutación genética más común en NS tiende a causar anomalía frontal y facial.

A lo mejor, otras mutaciones genéticas podrían afectar la fosa posterior, y así crear las condiciones apropiadas para el desarrollo de un CT-I (Keh y col., 2012).

Bibliografía

Keh, Yann Shern, Laurence Abernethy, and Benedetta Pettorini. 2012. "Association Between Noonan Syndrome and Chiari I Malformation: a Case-based Update." *Child's Nervous System: ChNS: Official Journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery* (December 14). doi:10.1007/s00381-012-2000-9.

From:

<https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/> - **Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661**

Permanent link:

https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=sindrome_de_noonan

Last update: **2025/05/04 00:02**

