

## Fiche de synthèse



### Qui peut en être atteint ?

Le syndrome de Noonan touche indifféremment les garçons et les filles. Cette maladie n'est pas spécifique d'une population ou d'une région particulières.

### Comment se fait le diagnostic ?

Le diagnostic est avant tout clinique, fondé sur une myriade de symptômes. Une confirmation via test génétique peut parfois être obtenue. Si elle ne l'est pas, le médecin peut évoquer devant les symptômes un syndrome de Noonan Like.



### Est-ce contagieux ?

Comme toutes les maladies génétiques, le syndrome de Noonan n'est pas contagieux. Il survient de façon sporadique dans plus de 80 % des cas.



### Quel suivi médical ?

Les recommandations du suivi clinique varient en fonction de l'âge et des individus. Le suivi est plus prononcé durant certains stades du développement (enfance, adolescence). Un Protocole National de Diagnostic et de soins est établi et actualisé.



### Quels sont les symptômes ?

Le syndrome peut prendre de multiples formes, avec des expressions variables selon les individus, plus ou moins visibles (traits du visage, problèmes cardiaques, ...)



### Quels sont les gènes impliqués ?

Le syndrome de Noonan appartient à la famille des RASopathies, avec un dysfonctionnement d'une voie importante de signalisation cellulaire.



## L'Association Noonan



### INFORMER

Développer l'information sur la maladie, les prise en charges



### ACCOMPAGNER

Accompagner les familles touchées, mettre en relation, soutenir, orienter



### SENSIBILISER

Sensibilise les familles et médecins sur les avancées scientifiques et thérapeutiques

### Loi 1901

but non lucratif

### Nos membres

Familles, patients, médecins

### Nos statuts

Bureau élu par les membres

### Nos référents

Des contacts régionaux

Rejoignez nous **en devenant membre, en faisant un don**, ou en suivant notre activité sur les réseaux sociaux



assonoonan@gmail.com  
http://assonoonan.fr

## Tout savoir sur Le syndrome de Noonan

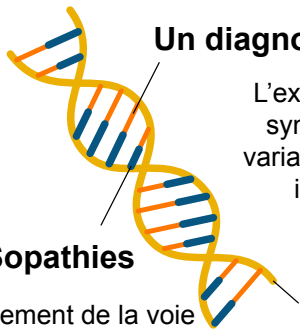
Le **syndrome de Noonan** est un syndrome d'origine génétique qui a été décrit pour la première fois par la cardiopédiatre **Jacqueline Noonan** en 1963.

Touchant environ **1 personne sur 2000**, c'est une maladie rare due à une altération d'un gène (mutation), codant pour la fabrication d'une protéine, la tyrosine phosphatase SHP-2, présente en grande quantité dans l'organisme.



Cette protéine assure un rôle clé dans la régulation des informations échangées entre les cellules et intervient dans de nombreuses fonctions de l'organisme.

Son dysfonctionnement se manifeste en particulier (mais pas seulement) par un aspect particulier des traits du visage, des malformations du cœur et une petite taille. Il existe parfois un déficit intellectuel et un retard d'acquisition du langage.



## Un diagnostic difficile

L'expression du syndrome est variable selon les individus

## Les RASopathies

Dysfonctionnement de la voie RAS, codant pour la régulation des informations échangées entre les cellules

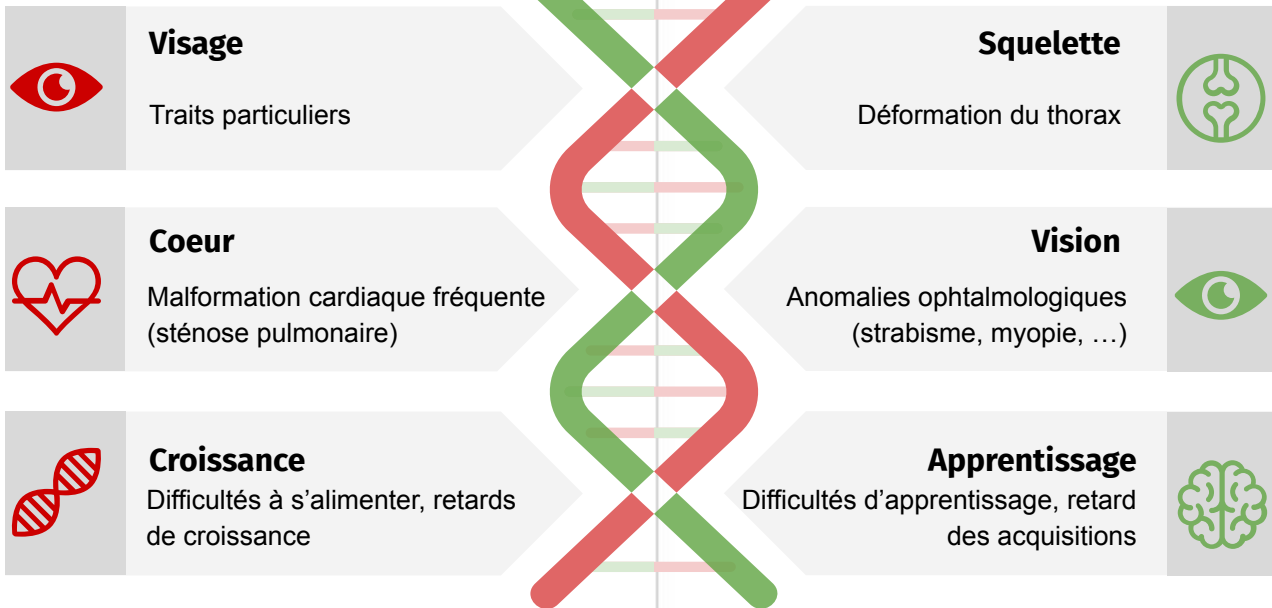
## Une maladie rare

1 enfant sur 2000 environ

# Le syndrome de Noonan

L'expression et la gravité de la maladie sont très variables d'une famille à l'autre, d'un individu à l'autre. Le syndrome de Noonan peut affecter à des degrés divers presque tous les organes ou fonctions. Cependant, certaines caractéristiques peuvent être dégagées.

## Les symptômes communs



Les prises en charge étant souvent multiples, nous conseillons de faire une demande d'Affection de Longue Durée (ALD) auprès de votre caisse de sécurité sociale, et de faire des démarches auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) afin de voir si vous pouvez bénéficier d'une aide financière ou humaine.



L'insertion professionnelle et l'espérance de vie sont **dans la moyenne** de celles de la population générale. Néanmoins, des adaptations matérielles et/ou des aménagements spécifiques peuvent être étudiés notamment à l'école.

## Un diagnostic difficile



- 1 Une forte variabilité d'expressions, entre les individus.
- 2 Dans 50% des cas une prise de sang permet de poser le diagnostic, via test génétique
- 3 Le syndrome peut être confondu avec la NeuroFibromatose, les syndromes de Turner, Costello, CFC, ou Williams

Comme pour toutes les maladies rares, il est important de rassembler les informations et les connaissances, que ce soit pour les patients, les familles, mais aussi le corps médical. L'association des Noonan oeuvre à cela. Son but est de pouvoir avoir un lieu où échanger, partager, et mettre des mots sur les symptômes, apprendre à vivre au quotidien avec la maladie.



En plus du médecin référent, il est important de connaître les différentes structures et/ou interlocuteurs à qui s'adresser pour obtenir de l'aide. L'Association Noonan est aussi là pour vous aider dans ces démarches



Structure spécialisée dans la petite enfance, accueillant les enfants de 0 à 6 ans en situation de handicap.

Le guichet unique chargé de l'accueil et de l'accompagnement des personnes handicapées et de leurs proches.

