

Syndrome de Noonan



Un guide pour les parents, les aidants, les proches et toutes les personnes
qui interviennent auprès des patients qui vivent avec le syndrome de Noonan.

Cette brochure a été réalisée par **Novo Nordisk** en collaboration avec l'**Association Noonan**
et le **Dr Marielle Gouton**, cardiologue congénitaliste à l'Institut Mutualiste Montsouris (Paris).
Elle a été relue par le **Pr Thomas Edouard**, chef de service Pédiatrie – Endocrinologie, génétique
et gynécologie médicale au CHU de Toulouse.

ÉDITO

Ce livret est destiné à vous, parents, aidants, proches, intervenants auprès d'un enfant qui vit avec le syndrome de Noonan. Il a pour but de vous aider à comprendre le syndrome de Noonan, et en ce sens, il vous aidera à vous sentir **plus confiants dans la prise en charge** de ce syndrome.

Le syndrome de Noonan requiert un **accompagnement pluridisciplinaire** coordonné par un spécialiste.

Ce livret vous offrira un aperçu des différentes spécialités médicales interconnectées autour du syndrome de Noonan et vous apportera des explications sur les principaux aspects de sa prise en charge.

Chaque enfant qui vit avec le syndrome de Noonan est différent et n'est pas nécessairement concerné par toutes les informations contenues dans cette brochure. Il importe cependant que vous soyez sensibilisés aux caractéristiques de cette pathologie : acquérir des connaissances sur ce syndrome vous aidera à vous assurer que chaque enfant est en mesure de réaliser pleinement son potentiel.

« Mieux comprendre pour mieux accompagner... »



Sommaire

Qu'est ce que le syndrome de Noonan ?	04
Comprendre l'origine du syndrome	04
Principales manifestations corporelles et psychologiques	05
La génétique du syndrome	06
Les caractéristiques cliniques	08
Vue d'ensemble du suivi thérapeutique	20
Vivre avec le syndrome de Noonan	22
Trouver des informations, du soutien	24



Qu'est-ce que le syndrome de Noonan ?⁽¹⁾

LE SYNDROME DE NOONAN EST UNE PATHOLOGIE GÉNÉTIQUE

Il s'agit d'une **maladie rare, acquise dès la naissance** et qui touche 1 naissance sur 2000.

Le syndrome de Noonan touche indifféremment les garçons et les filles et présente une série de **caractéristiques cliniques**.



Ces caractéristiques sont variables d'un enfant à un autre. **Voici les principales :**

- Difficultés alimentaires et insuffisance pondérale
- Retard de croissance
- Pathologies cardiaques
- Traits du visage caractéristiques



Comprendre l'origine du syndrome⁽¹⁾

Le syndrome de Noonan est dû à une **altération** (mutation) d'un **gène** impliqué dans la fabrication de certaines **protéines**.

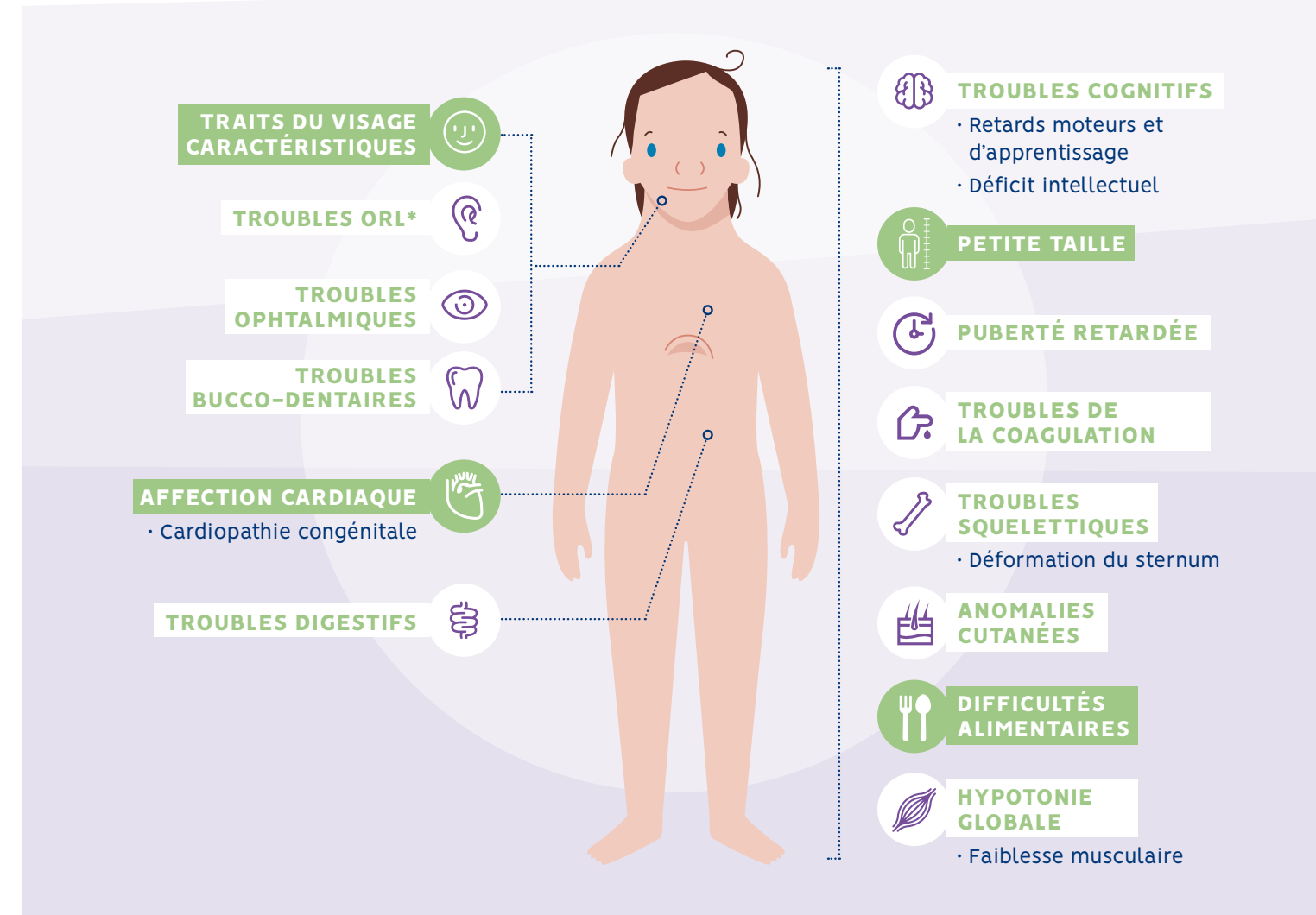
Plusieurs gènes différents peuvent être responsables du syndrome de Noonan mais tous ces gènes sont impliqués dans le bon fonctionnement de la même **voie de communication intracellulaire**, la voie de signalisation **RAS/MAPkinase**.

Cette voie de communication stimule elle-même d'autres **petites molécules** de notre corps jouant un rôle dans l'activité de nos **cellules**. C'est pourquoi le syndrome de Noonan appartient à un type de pathologies nommé « **RASopathies** ».

Puisque la protéine affectée est à l'origine du développement de nombreuses fonctions du corps, ce syndrome aura des répercussions variables tant sur la **nature des signes** présents que sur leur **degré de sévérité**, et ce même si deux enfants sont concernés par une mutation du même gène. Tout cela explique la prise en charge pluridisciplinaire du syndrome.



Principales manifestations corporelles et psychologiques⁽²⁾



*Oto-Rhino-Laryngologie : spécialité médicale des troubles de l'oreille, du nez et de la gorge



La génétique du syndrome de Noonan ?^(1,2,3)

LE SYNDROME DE NOONAN EST UNE PATHOLOGIE GÉNÉTIQUE ^(1,3) AUTOSOMIQUE



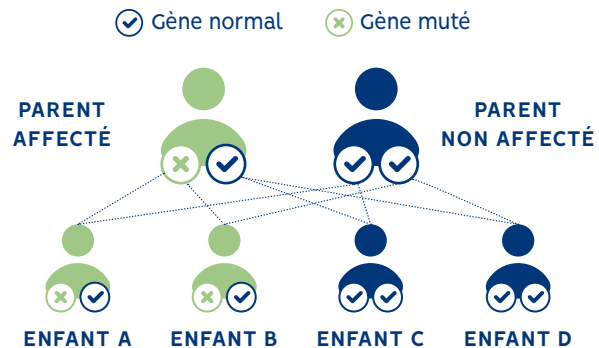
Chaque humain a 46 chromosomes répartis en 23 paires.
22 paires sont dites « autosomiques » : communes aux hommes et aux femmes
1 paire est dite « sexuelle » : XX chez la femme, XY chez l'homme
 Chaque paire est composée d'un chromosome issu de la mère et d'un issu du père.
 Les **chromosomes** sont composés par l'ADN. L'**ADN** comporte lui même les **gènes**, qui contiennent les informations permettant la synthèse des protéines corporelles spécifiques.



La transmission des caractères génétiques est dite « autosomique » **lorsque ces caractères sont portés sur les chromosomes non sexuels, appelés « autosomes »**.
 Par conséquent, ce syndrome affecte autant les filles que les garçons.

SA TRANSMISSION EST DOMINANTE ⁽²⁾

Cette pathologie génétique se transmet sur le mode autosomique dominant. C'est-à-dire qu'il suffit que l'anomalie touche un seul des deux chromosomes autosomiques pour que la maladie se développe.



SA SURVENUE PEUT ÊTRE SPORADIQUE OU FAMILIALE ⁽²⁾

Dans plus de 80% des cas ⁽²⁾, les mutations surviennent « **de novo** ».

Cela veut dire qu'un accident génétique survient à la conception de l'enfant, donc qu'aucun des deux parents n'est porteur de la mutation. **Le risque pour les parents d'avoir un deuxième enfant atteint est inférieur à 1%.**

Dans le reste des cas, les mutations sont **familiales**.

Cela veut dire qu'un des deux parents est porteur du gène muté et le transmet à l'enfant. A chaque naissance, **il y a un risque de 50% que l'enfant naisse porteur de l'anomalie génétique et 50% de chance que l'enfant ne le soit pas.**



LE RÔLE DE L'ÉTUDE GÉNÉTIQUE ^(1,2)

Plusieurs gènes peuvent être à l'origine du syndrome de Noonan. **Le plus fréquent est le PTPN11.** A ce jour, **environ 80% des gènes en cause dans le syndrome de Noonan sont connus.** Il reste donc environ 20 % de gènes non identifiés. Cela reste une estimation.

- Les répercussions cliniques sont variables en fonction du gène touché.
- Pour un même gène en cause chez 2 individus, les symptômes et leur sévérité peuvent être différents.

Une étude génétique permettra **d'adapter le suivi** et plus précisément **d'envisager la fréquence des principaux suivis** en fonction de l'âge de l'enfant.

Si aucun gène n'est retrouvé lors de l'étude génétique, il est également possible de diagnostiquer le syndrome sur la clinique. On parlera alors de **diagnostic clinique**.



Les caractéristiques cliniques⁽²⁾

TRAITS DU VISAGE



Les enfants qui vivent avec le syndrome de Noonan ont tendance à avoir **des traits du visage communs**, qui peuvent aider à faire le diagnostic.



Ceux-ci peuvent inclure :

- > Un front haut et large
- > Des yeux très espacés, souvent d'un bleu très clair
- > Un nez retroussé et petit, avec une pointe large
- > Des oreilles basses avec un bord extérieur épais
- > Un palais profond étroit
- > Une petite mâchoire inférieure (nommée "micrognathie")
- > Un cou court avec un excès de peau

Les traits faciaux distinctifs du syndrome de Noonan sont souvent **plus marqués dans l'enfance** et diminuent à l'âge adulte



*Des traits communs
comme un air de famille
entre tous les enfants...*

TROUBLES BUCCO-DENTAIRES



Des **troubles bucco-dentaires** sont présents chez les enfants qui vivent avec le syndrome de Noonan.

Les plus typiques sont :

- un **palais étroit**
- une **petite mâchoire**
- une anomalie de **nombre de dents et de leur alignement**.

Les enfants atteints du syndrome de Noonan ont aussi une susceptibilité aux **caries** plus élevée que la population générale. Ceci est lié aux potentiels reflux gastro-œsophagiens, à la durée de la prise alimentaire ou, en cas de déficience intellectuelle, aux difficultés à assurer l'hygiène bucco-dentaire.

> **Prévenir le risque de caries et la fragilité de l'émail :**

Il est important de mettre en place, dès l'apparition des premières dents, un **programme de suivi de la santé et de l'hygiène bucco-dentaire**. Cela repose sur des visites régulières (2 à 4 fois par an) chez le **dentiste**, qui pourront être espacées en fonction de l'évolution du risque carieux.

> **Prévenir et prendre en charge la forme particulière de la mâchoire :**

Un **bilan orthodontique** précoce permet de prévenir des troubles de la dentition et des **thérapeutiques fonctionnelles** peuvent aider à la bonne croissance mandibulaire.

Ce suivi orthodontique est important car il permet de prévenir des répercussions sur l'alimentation et l'élocution.

ÉTAT NUTRITIONNEL



Dans les premières années de vie des enfants qui présentent un syndrome de Noonan, des difficultés alimentaires peuvent être rencontrées : succion faible ou tétées prolongées, reflux gastro-œsophagiens. Elles sont fréquemment associées à des anomalies de poids.

- Ces troubles sont diagnostiqués avec un **gastro-entérologue pédiatrique**.
- Ce médecin pourra proposer un **support nutritionnel** en cas de difficultés alimentaires persistantes et ayant un retentissement sur la croissance pondérale.
- En cas de reflux gastro-œsophagiens, le médecin pourra aussi mettre en place des **règles hygiéno-diététiques** et/ou des **traitements**.
- Une **rééducation orthophonique spécialisée** doit être proposée en cas de troubles de la déglutition.



*Pour Nathan,
un lait épaissi
et un plan incliné
nous ont aidé...*

CROISSANCE



Petite taille :

- Le retard de croissance statural, affectant 50 à 70% des enfants ayant un syndrome de Noonan, devient souvent visible vers l'âge de 3-4 ans.
- À l'enfance, la taille est généralement inférieure à la norme.
- À l'adolescence, ce retard statural peut s'accroître du fait d'un retard pubertaire fréquent dans les 2 sexes.
- À l'âge adulte, la taille est souvent plus petite que la normale, mais certaines personnes ont une taille adulte tout à fait normale.

Petit poids :

- Les difficultés d'alimentation s'améliorent au cours du temps.
- Il persiste habituellement chez l'enfant plus âgé et l'adulte une certaine maigreur avec un indice de masse corporelle (IMC) souvent inférieur à la normale.

La surveillance de la croissance staturale-pondérale est un élément clé du suivi des enfants présentant un syndrome de Noonan.

- Cette surveillance est réalisée par le **pédiatre et/ou le médecin généraliste**.
- Les mesures du poids et de la taille doivent être réalisées au minimum **tous les trois mois** jusqu'à 2 ans puis **tous les six mois**.
- Si le médecin traitant souligne une anomalie de la croissance staturale, une consultation spécialisée auprès d'un **pédiatre endocrinologue** sera à prévoir.

Dans le cas de retard statural dû aux difficultés alimentaires, une **prise en charge nutritionnelle et digestive** sera envisagée.

Dans d'autres cas, un traitement par **hormone de croissance** peut-être une solution.

*Cela n'a pas
empêché Olivia
de faire du
sport à l'école,
juste quelques
adaptations...*



TROUBLES AUDITIFS



Les enfants qui vivent avec le syndrome de Noonan ont souvent des conduits auditifs étroits et sont plus à risque **d'otites**.

Cela crée un terrain favorable à l'installation d'une **surdité de transmission**. La surdité de transmission provient d'un **problème de transmission du signal sonore** dans l'oreille externe ou moyenne. Seules 3 % des personnes ayant un syndrome de Noonan sont touchées par cette surdité de façon permanente.

Un autre problème auditif est la **surdité de perception**. La surdité de perception est une **anomalie de la transformation du signal sonore** en influx nerveux et de "l'interprétation" de ce signal par le cerveau. Plus fréquent, il touche 25 % des enfants qui vivent avec un syndrome de Noonan.



*Hugo est appareillé
et depuis il entend tout !*

- Il est important de dépister les problèmes auditifs très tôt car des troubles de l'audition peuvent avoir un **impact sur l'acquisition du langage et le comportement de l'enfant**.
- Un **médecin ORL** adaptera la prise en charge en fonction du trouble auditif. Par exemple, en cas de surdité de transmission, des solutions existent, comme la **pose de diabolos** (aussi appelés « aérateurs trans tympaniques »).

TROUBLES OPHTALMOLOGIQUES



On retrouve des anomalies ophtalmologiques chez **95%** des enfants ayant un syndrome de Noonan.

- **Les troubles de la réfraction** sont présents chez la moitié des enfants qui vivent avec un syndrome de Noonan (**myopie, astigmatisme**).
- Le syndrome de Noonan est aussi caractérisé par des **anomalies oculaires externes** comme :
 - Un **pli cutané de la paupière** au coin interne de l'œil (ou « pli épicanthique »)
 - Un **écartement des yeux** plus important (ou « hypertélorisme »)
 - Une **chute de la paupière** (ou « ptosis »)
 - Un **strabisme**
- La chute de paupière et/ou le strabisme sont à l'origine d'une **baisse de vision d'un œil** (ou « **amblyopie** ») concernant un tiers des personnes avec un syndrome de Noonan.

- Pour limiter l'impact de ces potentiels troubles de la vision, il est recommandé de voir régulièrement un **ophtalmologue**, notamment en cas de signaux d'alerte (comme la chute de paupière, l'installation d'un strabisme ou encore la suspicion de myopie).



*Un bilan tôt et une
rééducation visuelle
ont beaucoup aidé
Agathe à l'école.*

PATHOLOGIES CARDIO-VASCULAIRES



Des **troubles cardiaques** sont présents chez la grande majorité des enfants atteints du syndrome de Noonan.

- **Des malformations cardiaques** peuvent être présentes, dont les plus fréquentes sont les rétrécissements des voies d'éjection du cœur vers les poumons (sténose pulmonaire ou dysplasie de la valve).
- **Un épaissement du muscle cardiaque** (cardiomyopathie hypertrophique) est retrouvé chez 20 % des personnes avec un syndrome de Noonan. Cet épaissement peut être présent dès la naissance puis s'atténuer avec le temps, ou au contraire se développer plus tardivement.
- **Des troubles du rythme**, rares chez l'enfant mais qui peuvent apparaître en vieillissant.

- › Une **échographie cardiaque** doit être réalisée au moment du diagnostic puis la surveillance est adaptée en fonction de la présence ou non d'une anomalie. Même en l'absence d'anomalie cardiaque initiale, une surveillance systématique est recommandée tout au long de l'enfance.
- › En cas d'atteinte cardiaque connue, le **cardiopédiatre** adaptera le suivi et la prise en charge de l'enfant en fonction de la nature de l'anomalie. L'**ECG*** fera aussi partie des moyens de suivi cardiologique en cas de trouble du rythme ou de cardiomyopathie hypertrophique connue.
- › La plupart des atteintes peuvent **se corriger spontanément**, par une **opération** ou des **traitements médicamenteux**.

*ECG : électrocardiogramme

AFFECTIONS HÉMATOLOGIQUES



Certains enfants qui ont un syndrome de Noonan saignent plus facilement. On parle de **diathèse hémorragique**. Ces troubles hémorragiques sont mineurs le plus souvent et se manifestent simplement par la survenue plus fréquente de « bleus » sur la peau ou de saignements du nez (épistaxis) ou des gencives. Cela touche plus de la moitié des personnes atteintes du syndrome de Noonan et est dû à :

- **Un déficit en certains facteurs de coagulation**, protéines du sang aidant à coaguler.⁽⁸⁾
- **Une anomalie (nombre ou structure) des plaquettes**, éléments du sang aidant à la coagulation.⁽²⁾

Par ailleurs, on peut observer un **dysfonctionnement des cellules de la moelle osseuse** qui fabriquent les cellules du sang. Il se traduit chez le jeune enfant par un taux accru de globules blancs dans le sang. Généralement, ce problème disparaît spontanément.

Raphaël se faisait souvent des bleus au foot étant jeune.



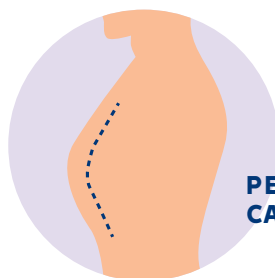
- › Un **bilan de coagulation** est fait lors du diagnostic. Il est ensuite recommandé de réaliser une numération formule sanguine (NFS) et plaquettaire **tous les 6 mois** jusqu'à l'âge de 5 ans.
- › Si l'enfant est concerné par des troubles hématologiques, il sera suivi par un **hématologue**.
- › En cas de troubles hémorragiques évidents, une étude des « plaquettes » sera réalisée pour compléter le bilan initial.

ATTEINTES SQUELETTIQUES

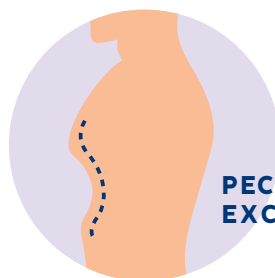


Les enfants ayant un syndrome de Noonan peuvent présenter des problèmes orthopédiques.

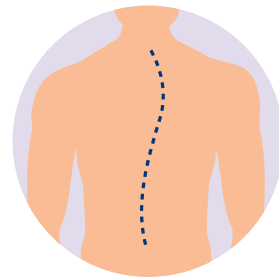
- Il peut s'agir d'une **déformation thoracique**, avec notamment la partie haute de la cage thoracique poussée vers l'extérieur (pectus carinatum) ou la partie basse de la cage thoracique poussée vers l'intérieur (pectus excavatum).
- Environ 25% des enfants vivant avec le syndrome de Noonan présentent une courbure anormale de la colonne vertébrale, appelée **scoliose**. Cette dernière apparaît surtout à l'adolescence.



PECTUS
CARINATUM



PECTUS
EXCAVATUM



SCOLIOSE

- Enfin, le syndrome de Noonan est aussi caractérisé par des **douleurs musculo-squelettiques** assez fréquentes (notamment des sensations de raideur au niveau des grosses articulations).

ATTEINTES PUBERTAIRES



La puberté peut être retardée chez les garçons et les filles.

Certains garçons naissent avec des **testicules non descendus** (cryptorchidie), ce qui peut justifier une correction chirurgicale dans la petite enfance. Chez certains garçons qui ont présenté une cryptorchidie, des **anomalies de la fertilité** ont été rapportées.



- En cas de retard pubertaire, l'**endocrinologue** pourra effectuer des tests et en fonction des résultats proposer un traitement adapté.



Nous avons anticipé les explications avec Emilie au début de l'adolescence et elle a bien accepté ce retard.

- Une attention particulière sera portée à la stature de l'enfant (en particulier au début de la puberté et en cas de traitement par hormone de croissance). La posture peut être travaillée avec un **kinésithérapeute**, notamment pour lutter contre l'hypotonie globale.
- Il peut être adressé à un **orthopédiste** si l'un de ces troubles osseux est décelé et qu'il s'avère problématique. Des solutions seront alors proposées en cas de troubles orthopédiques :

- En cas de **scoliose**, un corset peut être adopté et en fin de croissance une chirurgie peut être réalisée.
- Concernant le pectus excavatum, le plus souvent il s'agit d'une déformation esthétique qui ne nécessite pas d'intervention chirurgicale. S'il est marqué ou provoque une répercussion (ex : au niveau cardiaque), une correction chirurgicale pourra être envisagée **à partir de 10 ans**.

AFFECTIONS DERMATOLOGIQUES



Des signes dermatologiques sont parfois présents dès la naissance :

- Anomalies des **ongles**
- Anomalie de **pigmentation de la peau** (taches « café au lait »)
- Nombre élevé de **grains de beauté** (aussi appelés « nævi mélanocytaires »)
- **Sécheresse** cutanée
- **Épaississement** cutané (ou « hyperkératose »)
- **Transpiration** excessive
- **Cheveux** souvent bouclés, cassants, parfois épars
- **Sourcils** souvent peu fournis

- Une consultation auprès d'un **dermatologue** peut être organisée suivant le diagnostic. La prise en charge sera alors adaptée en fonction des signes dermatologiques de l'enfant.
- Que ce soit par exemple une sécheresse cutanée ou encore des problèmes capillaires, des solutions existent (par exemple des crèmes particulières, des médicaments, etc.).
- Il y a aussi des recommandations telles que :

Faire attention :



aux UV et à l'évolution des grains de beauté

Éviter :



les bains chauds prolongés



les savons ou gels douches parfumés



une atmosphère sèche pour ne pas majorer la sécheresse cutanée

DÉVELOPPEMENT COGNITIF



Différents **troubles cognitifs** peuvent être retrouvés chez des enfants ayant le syndrome de Noonan, notamment des troubles affectant :

- l'attention
- l'humeur
- la mémoire
- la régulation émotionnelle



30 à 40% des enfants qui vivent avec ce syndrome présentent des **troubles de l'apprentissage**.



Une **baisse de la force musculaire** (hypotonie) est fréquente dans l'enfance et est associée à un **retard moteur** (25%).



Une **déficience intellectuelle** est retrouvée chez **moins de 20%** des enfants atteints du syndrome de Noonan.

Puisque les troubles neurologiques sont très variables d'un enfant à l'autre, une **approche individualisée** est nécessaire, avec un **suivi régulier** des étapes du développement psychomoteur et des compétences cognitives et adaptatives.

- Une **évaluation neurodéveloppementale** par un **neuropsychologue** est très utile pour orienter la scolarité, surtout durant l'année qui précède un changement de cycle scolaire (à 5 ans pour l'entrée en primaire, vers 10 ou 11 ans avant le passage en collège).

➤ La **scolarité** de l'enfant sera **adaptée** en fonction des potentielles difficultés d'apprentissage ou de la déficience intellectuelle.

➤ Pour les troubles de l'apprentissage, **l'approche doit être globale et pluridisciplinaire** : médicale, éducative, sociale et rééducative (orthophoniste, psychomotricien, kinésithérapeute, ergothérapeute, orthoptiste, etc.).



Vue d'ensemble de la prise en charge et du suivi²

Le tableau clinique peut être évolutif, ce qui justifie une surveillance spécialisée tout au long de la vie, y compris à l'âge adulte.

Une prise en charge multidisciplinaire

La prise en charge comporte le dépistage et le traitement des différentes atteintes. La rééducation, le soutien psychologique et l'éducation thérapeutique en font également partie.

De ce fait, de nombreux professionnels de santé peuvent être impliqués dans le suivi des enfants atteints du syndrome de Noonan. Ce suivi sera adapté en fonction de leurs besoins et de leur âge.

Un suivi coordonné

- Le suivi est le plus souvent coordonné par le **généticien clinicien** ou le **pédiatre** du Centre de référence "anomalies du développement" de la filière AnDDI-Rare.
- Le généticien clinicien joue un rôle central dans la coordination du suivi. Il doit travailler en étroite relation avec le médecin traitant.

Centre de référence Maladies Rares (CRMR) :
rassemble une équipe hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour un groupe de maladies rares.

Centre de compétence Maladies Rares (CCMR) :
assure la prise en charge et le suivi des personnes atteintes de maladies rares au plus proche de leur domicile. Son activité est en lien avec le centre de référence.

Suivi spécialisé et multidisciplinaire

Le suivi des enfants qui vivent avec le syndrome de Noonan doit se faire **annuellement** dans un centre de référence ou de compétence « anomalies du développement » de la filière Maladies Rares AnDDI-Rares (centre disposant de l'ensemble des spécialités nécessaires à une prise en charge complète).

Le suivi **spécialisé et multidisciplinaire** des adultes peut être réalisé **tous les 3 à 5 ans selon les cas**.

Petite enfance

Enfance

Adolescence

Vie adulte

Suivi par le médecin généraliste et/ou le pédiatre

Le pédiatre ou le médecin traitant assure le **suivi habituel** en relation avec l'un des centres de référence ou de compétence de la filière AnDDI-Rares, et a un rôle clé dans :

- la surveillance de l'état nutritionnel et de la croissance,
- la surveillance du développement psychomoteur et l'organisation de la prise en charge éducative et rééducative,

- le soutien psychologique des familles au moment de l'annonce du diagnostic ou de l'apparition de complications sévères,
- la coordination du suivi multidisciplinaire et la détection précoce des complications tardives.



Vivre avec le syndrome de Noonan

QUELLES SONT LES CONSÉQUENCES DE LA MALADIE SUR LA SCOLARITÉ ?

DES BESOINS PARTICULIERS ⁽⁴⁾

Tous les aspects physiques et cognitifs du syndrome de Noonan peuvent mener à certaines difficultés d'apprentissage.

À cela s'ajoute la fréquence des consultations médicales, plus ou moins importante, qui peut créer une **discontinuité dans le parcours scolaire**. Cette discontinuité est difficile à maîtriser pour le jeune élève et peut majorer les difficultés d'apprentissage.

Les enfants atteints du syndrome de Noonan auront alors probablement des **besoins particuliers**.



DES DISPOSITIFS PERSONNALISÉS ⁽⁵⁾

En cas de besoin d'adaptation, il existe des **dispositifs personnalisés**.

Ces dispositifs offrent une **réponse pédagogique adaptée** par des solutions variées :

- **Aménagement de la scolarité** (temps sur la classe de niveau et le dispositif ULIS (Unités Locales d'Inclusion Scolaire).
- **Traitement médical** (PAI : Projet d'Accueil Individualisé)
- **Protocole d'urgence** (en cas d'allergie ou d'épilepsie par exemple)
- **Aides humaines (AESH) et matérielles** (ordinateur, dictée vocale, bracelet d'écriture, etc.)

AESH : Accompagnants des Elèves en Situation de Handicap
MDPH : Maison Départementale pour les Personnes Handicapées
PAI : Projet d'Accueil Individualisé
ULIS : Unités Locales d'Inclusion Scolaire

73% des enfants qui ont le syndrome de Noonan sont scolarisés en milieu ordinaire, avec ou sans adaptations particulières. ⁽⁶⁾



CHOIX DU TYPE DE SCOLARITÉ DE L'ENFANT ⁽⁷⁾

Ce choix doit prendre en compte :

- ses **déficiences**
- mais aussi ses **compétences cognitives et affectives**, pour stimuler ses apprentissages sans qu'il perde confiance en lui et se démotive.

Certaines décisions comme l'attribution d'une AESH, l'orientation en ULIS, la demande de matériel, **doivent faire l'objet d'une demande à la MDPH** et exigent donc la **constitution d'un dossier de demande**. Il faut savoir réévaluer une décision d'orientation si l'enfant est en difficulté.



Retrouvez plus d'informations sur le parcours de scolarisation en scannant ce QR code.





Trouver des informations, du soutien

RÔLE DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Depuis 2017, une association de patients atteints du syndrome de Noonan fédère les familles touchées par le syndrome : il s'agit de l'**Association Noonan**.

Cette association a un rôle important dans le vécu de la maladie. Elle vise à améliorer la prise en charge globale du syndrome de Noonan par le biais d'une coopération entre patients, soignants et familles de patients.

Cette coopération repose sur 3 grands leviers :

- **Développer l'information** sur le syndrome de Noonan en concentrant les connaissances sur le syndrome.
- **Accompagner les familles** suite au diagnostic et **renforcer les liens** entre familles et patients, pour échanger et **partager son expérience sur la maladie**.
- **Sensibiliser au syndrome de Noonan** en disséminant des connaissances au sein du **corps médical**, pour améliorer la prise en charge des malades.



ASSOCIATION NOONAN



ASSOCIATION NOONAN

Email : assonoonan@gmail.com

Site : <http://assonoonan.fr>



www.linkedin.com/in/association-noonan-france-677b62200/

www.facebook.com/assonoonan

www.twitter.com/AssoNoonan

www.instagram.com/associationnoonan/

L'association Noonan au quotidien

L'Association Noonan intervient **régulièrement**, sur des actions en présentiel : congrès, réunions, tables rondes, mais aussi en distanciel via des visio-conférences avec des professionnels médicaux et paramédicaux pour informer les familles et patients sur tous les aspects du syndrome (somatique, psychologique, social, financier, éducatif, etc.).

ELLE REPOSE SUR UN RÉSEAU SOLIDE ET DES ACTIONS CONCRÈTES.

UN RÉSEAU SOLIDE

Créée en 2017, elle regroupe **plus de 100 familles**. Elle est dotée d'un Conseil scientifique établi qui est composé de **professionnels reconnus** et de **référénts régionaux**. Elle participe aux Assises de génétique et à plusieurs congrès et symposiums.

UNE COLLABORATION AVEC DIFFÉRENTS RÉSEAUX

- Alliance Maladies Rares
 - EURORDIS
 - ERN ITHACA
- Filière Anddi-Rares
- Associations autour des Rasopathies et au-delà (France et international).

UNE LARGE VISIBILITÉ ET DES ACTIONS VARIÉES

Un **site internet** et une présence sur les **réseaux sociaux**.

Supports de diffusion (affiches, flyers, newsletter), relais de ces actions sur les plateformes maladies rares, filières maladies rares, etc.

Ses actions **sont diverses et variées**, mais toutes visent à améliorer la communication autour de la maladie.

Quelques exemples d'actions mises en place :

- Relecture du Protocole National de Diagnostic et de Soins
- Podcasts sur le syndrome
- Vidéos (didactiques ou témoignages)
- Articles de vulgarisation
- Traduction d'ouvrage grand public
- Actions de sensibilisation et d'information sur le syndrome de Noonan
- Participation aux études scientifiques en France et en Europe.



Références

- 1) **Association Noonan** – Disponible sur : assonoonan.fr (consulté le 2 juin 2022)
- 2) **Protocole National Diagnostic et Soins (PNDS)** – Rasopathies (syndromes de Noonan, cardio-facio-cutané et apparentés), 2021
- 3) **Génétique Médicale** – Les clés de la génétique pour tous. Disponible sur : <https://www.genetique-medicale.fr/> (consulté le 2 juin 2022)
- 4) **Tous à l'école – Le syndrome de Noonan.** Disponible sur : <https://www.tousalecole.fr/content/noonan-syndrome-de#:~:text=Le%20syndrome%20de%20Noonan%20est,retard%20d'acquisition%20du%20langage.> (consulté le 2 juin 2022)
- 5) **Ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur et de la Recherche** – Répondre aux besoins éducatifs particuliers des élèves : quel plan pour qui ? Disponible sur : https://cache.media.eduscol.education.fr/file/Handicap/41/0/ecole_inclusive_dossier_extrait_QPPQ_376117_378410.pdf (consulté le 2 juin 2022)
- 6) Shaw A.C., Kalidas K., Crosby A. H., Jeffery S. et Patton M.A. ; **The natural history of Noonan syndrome: a long-term follow-up study** ; Archives of Disease in Childhood: 2007 Feb; 92(2): 128–132.
- 7) **Orphanet**, guide "Vivre avec une maladie rare", 2021
- 8) NUGENT Diane, ROMANO Alicia, SABHARWAL Shreya et COOPER David ; **Evaluation of bleeding disorders in patients with Noonan Syndrome.** Journal of Blood Medicine. 2018; 9: 185–192.



Notes

A series of horizontal dotted lines for taking notes, spanning the width of the page.

Pour plus d'informations
sur la croissance des enfants,
rendez-vous sur le site

unenjeudetaille.com

