

Qu'est-ce que c'est ?

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.

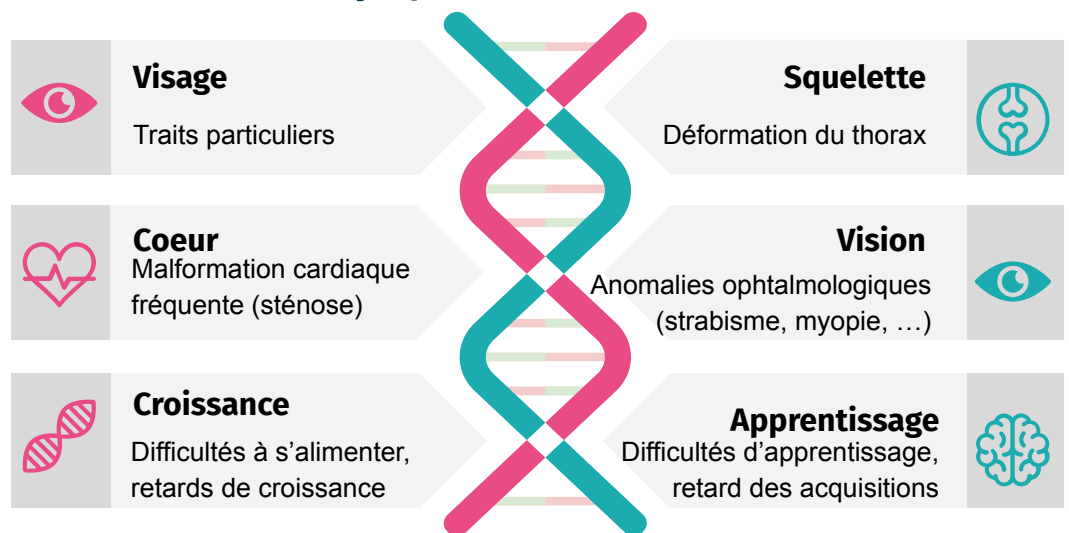
Cette protéine assure un rôle clé dans la régulation des informations échangées entre les cellules et intervient dans de nombreuses fonctions de l'organisme.

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.



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.

Les symptômes communs



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

Pourquoi une association de patients ?



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

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.

