

SÍNDROME DE NOONAN

¿Qué es el Síndrome de Noonan?

El **Síndrome de Noonan**, es una enfermedad genética, en la cual el cromosoma 11, pierde parte de la información a la hora de la fecundación, y es una de las denominadas **enfermedades raras**. Afecta a 1 de cada 2500 recién nacidos. Fue descubierto por Jacqueline Noonan, pediatra cardióloga, en 1963.

¿Qué es una enfermedad rara?

Las **enfermedades raras** son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando **afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes**.

Sin embargo, las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), **existen cerca de 7000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes, y el 29 de Febrero de cada año, celebramos el "Día Mundial de las Enfermedades Raras"**.

¿Cómo se detecta el Síndrome de Noonan?

Al nacer es muy difícil detectarlo, pero en general, cuando son bebés, les cuesta mucho chupar el pecho ó el biberón, por la hipotonía de sus músculos, son niños muy irritables y lloran con frecuencia. Nacen con hernias umbilicales y su piel suele estar fría y amoratada, especialmente sus manos y pies, tienen angiomas y manchas color café en la piel, la cabeza es pequeña, los ojos están más separados de lo habitual, (Hipertelorismo), sus orejas son de implantación baja, el cuello es corto. Tardan en andar y en hablar, suelen comenzar entre los 18-21 meses y son torpes en sus movimientos.

Para diagnosticarlo se debe realizar un estudio genético, en el que se estudiará el gen 11, en numerosas ocasiones se tarda en diagnosticar al confundirse con otros Síndromes, como el de Turner. El diagnóstico prenatal puede realizarse en la actualidad a partir de una muestra del líquido amniótico, si la mutación ha sido previamente identificada en algún miembro de la familia, es hereditario en el 50% de los casos y en el otro 50% aparece de forma espontánea.

¿Qué anomalías se asocian al Síndrome de Noonan?

El Síndrome de Noonan se asocia con:

Anomalías cardiovasculares, como la estenosis pulmonar, cardiomiopatía hipertrófica, C.I.A., (comunicación interauricular)...

Anomalías endocrinológicas, baja estatura y peso, (en torno a 1,40 m. en la edad adulta, mujeres y 1,60 varones), a partir de la adolescencia tendencia al sobrepeso.

Anomalías motoras, dificultades para la deambulación, pies valgus, condromalacia...

Anomalías alimentación, dificultades de alimentación en la primera infancia, que se puede prolongar hasta la preadolescencia, (anorexia nerviosa).

Anomalías en la piel, problemas en la elastina, hematomas frecuentes y duraderos, dificultad en la cicatrización.

Anomalías en los ojos, hipermetropía, astigmatismo...

Anomalías en los oídos, pérdida auditiva progresiva...

Anomalías intelectuales, déficit intelectual leve ó moderado en un 25% de los casos.

¿Cómo es el futuro de las personas con Síndrome de Noonan?

En la actualidad no existe tratamiento específico, lo que se hace, es ir corrigiendo, en la medida de lo posible las anomalías que se detectan. Cuanto primero se detecte, primero se pueden comenzar las terapias de atención temprana, habilidades motoras, lenguaje, psicomotricidad y más tarde fisioterapia, terapias ocupacionales...

En general pueden hacer una vida bastante normalizada e integrada... , son personas con gran fortaleza y fuerza de voluntad para superar las dificultades iniciales.

¿Cómo me puedo informar?

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE NOONAN DE CANTABRIA

La Soloba, 43 E

C.P. 39530. Puente San Miguel, (Reocín) Cantabria.

E-mail: asindromenoonancantabria@yahoo.es

Tfno.-Fax: 942 820 664 - Móvil: 649 024 740

