Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be

Suivez l'actualité du CHU
Facebook/CHUdeLiege !

Z4930-0915

INFOS PATIENTS

Le syndrome de Noonan

Service de génétique humaine

Maladie

Le syndrome de Noonan se caractérise par une petite taille, des traits du visage particuliers et des anomalies cardiaques présentent dès la naissance.

Prévalence

La prévalence à la naissance est comprise entre 1/1000 et 1/2500.

Aspects génétiques

Le syndrome de Noonan est d'origine génétique. Il se transmet selon un mode autosomique dominant : chacun des enfants (fille ou garçon) d'un parent porteur de l'anomalie génétique a 50% de risque d'en avoir hérité.
Dans 65% des cas, il est possible de confirmer la maladie par une prise de sang. 50% des patients ont une anomalie au niveau du gène PTPN11, localisé sur le chromosome 12, mais d'autres gènes peuvent être mutés (RAF1, SOS1, KRAS). Chez certains patients, l'anomalie génétique n'est pas encore identifiée.
Un diagnostic prénatal via amniocentèse, ponction de trophoblastes ou encore diagnostic préimplantatoire (DPI) peuvent être envisageables pour ne pas transmettre la maladie à la descendance. Pour plus d'informations, veuillez consulter les brochures « amniocentèse », « ponction de trophoblastes » et « diagnostic préimplantatoire ».

Symptômes

Les symptômes fréquemment rencontrés sont :

- une petite taille (140 à 160 cm en moyenne)
- une anomalie cardiaque chez 80% des enfants (sténose pulmonaire, cardiomyopathie)
- des traits du visage particuliers (cou court et palmé, yeux trop écartés, paupières tombantes, oreilles basses)
- une déformation du thorax (thorax bombé, scoliose)
- une tendance aux saignements
- des difficultés d'apprentissage (30% des enfants), parfois un déficit intellectuel léger.
- des difficultés d'alimentation avant l'âge de deux ans

Durant la grossesse, un syndrome de Noonan doit être suspecté chez un fœtus s'il présente des œdèmes, une augmentation de la clarté nucale, un excès de liquide amniotique ou un excès de liquide autour des poumons.

Diagnostic

Le diagnostic est posé par un médecin. Il repose sur des signes cliniques et, dans certains cas, sur les antécédents familiaux. Dans 65% des cas, le diagnostic est confirmé par un test génétique.

Traitement

Le traitement doit inclure :

- la prise en charge des troubles alimentaires chez le jeune enfant
- l'évaluation de la fonction cardiaque
- le suivi de la croissance
- le suivi du développement moteur

Il n'y a pas de traitement curatif.

Evolution

Les symptômes de la maladie sont présents dès la naissance, mais ils sont discrets. Le diagnostic est d'ailleurs souvent tardif (vers 5-10 ans) lorsqu'il n'y a pas de problème cardiaque associé. Les traits particuliers du visage s'estompent à l'âge adulte.
Les anomalies cardiaques sont la complication principale. La plupart des malformations cardiaques sont bénignes et se corrigent spontanément. Il est parfois nécessaire de pratiquer une intervention chirurgicale.
En bénéficiant de soins adaptés, la majorité des enfants atteints d'un syndrome de Noonan mènent une vie normale à l'âge adulte.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman
Service de Génétique humaine
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35
4000 Liège
Secrétariat : 04 366 71 24
Prise de rendez-vous : 04 242 52 52
http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

Noonan - oudercontactgroep
Tervuursesteenweg 651,
1982 Elewijt
Tél.: 015 33 04 35 ou 0496 86 35 46
E-mail : info@noonansyndroom.be