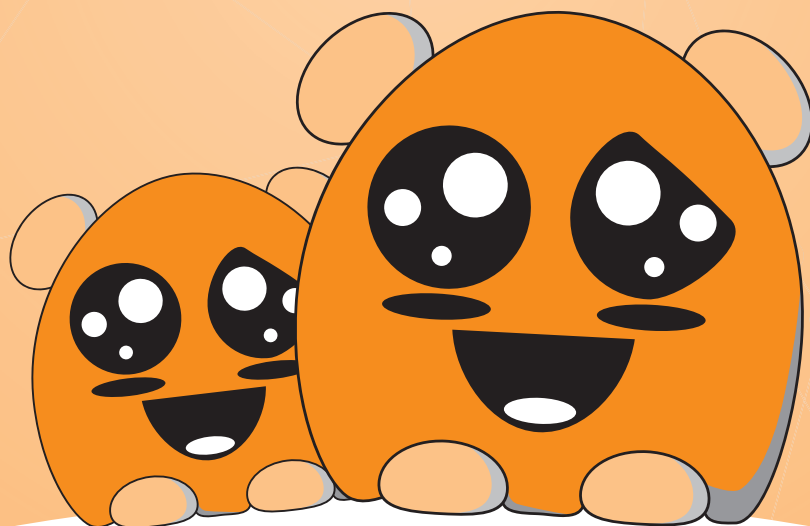


SÍNDROME DE NOONAN

AUTONOMÍA Y AUTOCUIDADOS EN
EL SÍNDROME DE NOONAN
**GUÍA DE ORIENTACIÓN
PARA LAS FAMILIAS**



SÍNDROME DE NOONAN

FECHA: Noviembre 2017

Nº EJEMPLARES: 1.000

AUTORÍA: A.S.N.C. (Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria)

Coordinación: Inmaculada González García

Ilustración Portada: María Suárez Bedia

DEPÓSITO LEGAL: SA 581-2017

ÍNDICE

SÍNDROME DE NOONAN: AUTONOMÍA Y AUTOCUIDADOS EN EL SÍNDROME DE NOONAN GUÍA DE ORIENTACIÓN PARA FAMILIAS

Presentación de la Guía	Pág. 4
Síndrome de Noonan	Pág. 5
Educación para la Autonomía y Autocuidados	
Educación para la autonomía: Como crear hábitos y mantenerlos	Pág. 11
Hábitos de autonomía en la infancia	Pág. 13
Hábitos de autonomía en la niñez	Pág. 14
Educación para el autocuidado	Pág. 15
1 Alimentación saludable y equilibrada	Pág. 16
2 Cuidados y Autocuidados de la boca	Pág. 27
3 Cuidados y Autocuidados de la piel	Pág. 28
3.1 Cicatrices quirúrgicas	Pág. 29
3.2 Cicatrices queloides	Pág. 35
3.3 Cicatrices hipertróficas	Pág. 36
3.4 Estrías	Pág. 36
3.5 Hematomas	Pág. 36
3.6 Celulitis	Pág. 37
3.7 Retenciones Líquido	Pág. 37
3.8 Piel en general	Pág. 37
4 Cuidados y Autocuidados de las articulaciones	Pág. 38
4.1 Torsiones, esguinces	Pág. 38
4.2 Control dolor articular	Pág. 38
5 Cuidados y Autocuidados de la vista y oídos	Pág. 46
6 Anexos	
6.1. Folleto Síndrome de Noonan	Pág. 49
6.2. Cuento. Herramienta de apoyo	Pág. 50
6.3. Guías Síndrome de Noonan	Pág. 50

SÍNDROME DE NOONAN

PRESENTACIÓN

La Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria, con la colaboración de la **FUNDACIÓN INOCENTE INOCENTE**, presenta la **GUÍA DE AUTONOMÍA Y AUTOCUIDADOS EN EL SÍNDROME DE NOONAN: GUÍA DE ORIENTACIÓN A LAS FAMILIAS**, cuyo objetivo es, la promoción de conocimientos y habilidades dirigidas a: capacitar a pacientes, familiares y cuidadores/as para aumentar el autocuidado y la autonomía del paciente frente a las necesidades de la enfermedad rara y crónica Síndrome de Noonan, y, a potenciar la figura del/la paciente experto/a como agente activo de su propia salud

Una guía práctica, y explicativa, cuya función es el apoyo a las familias que conviven con el Síndrome de Noonan. Un material orientativo creado para ayudar a padres, madres y familias, en el inicio de la Autonomía y Autocuidados de sus hijos/as, sobre la enfermedad que padecen, mejorando su calidad de vida como pacientes y por tanto, las relaciones familiares. Sin perder la perspectiva de los/as más pequeños/as, o la carga emocional de una labor delicada y necesaria, que implica a todos los miembros que componen cada familia en particular.

“Una guía que nos ayude a orientarnos sobre lo que necesitamos enseñar a nuestros/as hijos/as.”

Gracias a tod@s los/as que han hecho posible esta guía, los/as que han dado forma a este trabajo, y los/as que han enriquecido nuestra labor aportando sus experiencias, testimonios, circunstancias, dudas y estados emocionales.

SÍNDROME DE NOONAN

CONCEPTO DE LA ENFERMEDAD

El síndrome de Noonan es una enfermedad genética perteneciente a las RASopatías que se caracteriza por talla baja, cardiopatía, dismorfia facial y alteraciones esqueléticas

CÓDIGO CIE 10 - Q87.1

SINÓNIMOS

Síndrome de Ullrich Noonan, Síndrome de Ullrich, Síndrome de Pseudo Turner, Fenotipo Turner con Cariotipo Normal, Síndrome de Turner del Varón, Síndrome del Pterigium Colli.

INCIDENCIA

Se estima una incidencia de entre 1/1.000 - 1/2.500 recién nacidos/as vivos/as

ETIOLOGÍA

El síndrome de Noonan es una enfermedad monogénica de herencia autosómica dominante y expresividad muy variable. La alteración genética puede ser heredada o "*de novo*". En los casos familiares predomina la transmisión materna (3:1) y en los casos de novo, el alelo mutado suele ser de origen paterno. El gen alterado es PTPN11 en el 50% de los casos, otros genes relacionados son: SOS1, RAF1, BRAF, SHOC2, KRAS, MAP2K1, NRAS, SPRED, RIT1

CLÍNICA

Las manifestaciones clínicas del síndrome de Noonan son talla baja: el peso y la talla al nacimiento suelen ser normales. La ganancia ponderal suele ser escasa en el periodo de lactante debido a dificultades en la alimentación (63% casos), pero suele resolverse antes de los 18 meses.

La talla en la infancia se sitúa en percentiles bajos de la normalidad, haciéndose más evidente en la adolescencia. La talla adulta suele establecerse en los percentiles inferiores de la normalidad.

SÍNDROME DE NOONAN

- **Cardiopatía:** (50-80% de los/as pacientes) La cardiopatía típica es la estenosis valvular pulmonar con displasia valvular (20-50% de los casos). La miocardiopatía hipertrófica está presente en el 20-30%. Otras cardiopatías descritas con menor frecuencia son los defectos septales, estenosis de ramas pulmonares, Tetralogía de Fallot y coartación aórtica. Hasta un 58% de los pacientes presentan alteraciones electrocardiográficas, independientemente de la presencia o no de cardiopatía estructural.

- **Dismorfia facial:** los rasgos faciales cambian con la edad haciéndose menos evidentes en la edad adulta. Los rasgos más característicos son hipertelorismo, desviación ocular antimongoloide, ptosis, epicantus y orejas bajas, rotadas y con hélix grueso. El cuello es corto y ancho con implantación posterior baja del cabello.

- **Alteraciones esqueléticas:** las anomalías torácicas más características son pectum carinatum superior/excavatum inferior con aumento de la distancia intermamilar (75-95%). Un 15% desarrollan escoliosis. Otras anomalías esqueléticas son cubitus valgus, clinobraquidactilia, sinostosis radiocubital e hiperlaxitud articular

- **Otras anomalías asociadas son:** Diátesis linfática o hemorrágica (55%), retraso psicomotor o mental (Suelen adquirir la deambulación alrededor de los 21 meses. Un 25% presentan dificultades en el aprendizaje y un 15-35% retraso mental que suele ser leve. Suelen tener mayor dificultad en el ámbito verbal, presentando hasta un 72% problemas en la articulación del lenguaje). Displasia linfática (En menos del 20% de los/as pacientes). Alteraciones oculares (95%. Estrabismo, alteraciones de refracción y ambliopía son los más frecuentes.) Criptorquidia en varones (77%). Anomalías auditivas, Alteraciones cutáneas y de la pigmentación...

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se basa en aspectos clínicos, apoyados en unos criterios que describiremos.

El diagnóstico genético permite la confirmación de la enfermedad (70-75% de los casos) aunque no permite descartarla si el resultado es negativo.

DIAGNÓSTICO CLÍNICO

Criterios de diagnóstico clínico, (Van der Burgt 1994)

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
Cara típica Estenosis pulmonar Talla <P3 Pectum carinatum/excavatum Pariente de primer grado afectad@ Tener todos los siguientes: Retraso mental Criptorquidia Displasia linfática	Cara sugestiva Otros defectos cardíacos Talla <P10 Tórax ancho Pariente primer grado sugestivo Tener todos los siguientes: Uno de ellos
DIAGNOSTICO DEFINITIVO	
Si cumple: 2 criterios mayores o 1 criterio mayor + 2 criterios menores o 3 criterios menores	

EVOLUCIÓN, PRONÓSTICO Y TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico. El tratamiento es personalizado respondiendo a la clínica de cada caso. Es fundamental diagnosticar pronto la enfermedad para poder comenzar las distintas terapias aplicables (psicomotricidad, logopedia, fisioterapia, terapia ocupacional, ...). El seguimiento de la enfermedad deber ser multidisciplinar (cardiología, neurología, endocrinopediatría, hematología, oftalmología ...)

La esperanza de vida de estos pacientes está dentro de la media de la población general.

Aún no existe un tratamiento específico para el síndrome de Noonan. El tratamiento se realiza de forma personalizada y acuerdo a la severidad de las anomalías que se presentan en cada paciente.

SÍNDROME DE NOONAN

ASPECTOS A TENER EN CUENTA EN LA VALORACIÓN FÍSICA

Desde el punto de vista médico no existe un tratamiento de curación específico para el síndrome de Noonan. Será preciso someter al/la niño/a a tratamiento de Atención Temprana con programas de educación especial individualizados, terapia de lenguaje y terapia ocupacional, en el caso de ser necesarios.

El enfoque terapéutico debe ser multidisciplinar dada la variedad de sintomatología que incluye este síndrome.

El desarrollo de la discapacidad se debe abordar con programas de intervención temprana, educación especial, en los casos que sea necesario, y formación profesional.

El sistema cardiovascular requiere seguimiento de por vida. En algún momento evolutivo de la enfermedad puede requerirse el tratamiento quirúrgico de la estenosis pulmonar, Cía, otros/as. Previo a las intervenciones es importante la valoración anestésica dadas las complicaciones relacionadas con este procedimiento descritas en algunos casos. Tratamiento de la hipermetropía y el estrabismo debe ser evaluado por oftalmólogo/a. Se debe realizar pruebas encaminadas a descartar problemas auditivos. Los problemas dentarios como la maloclusión requieren tratamiento especializado y es importante la atención dental rutinaria. En cuanto a la alimentación pueden aparecer vómitos, durante y después de la lactancia que se solucionan de forma espontánea, la dificultad de succión, del paso a la alimentación sólida, la lentitud para comer, la aversión a algunos sabores, y las dificultades generales para comer, (algunos casos precisan alimentación por sonda, gastrostomías,...), mejora con la edad, con la ayuda sobre la dieta y la nutrición, desapareciendo por completo a partir de los 4 ó 5 años

PSICOLÓGICA

- Características cognitivas.

En uno de cada 4 casos, un 25% aproximadamente presentan un retraso mental variable, de leve a moderado, con un CI medio de 60-70 (se considera normalidad por encima de 80). Existe una asimetría mental que se manifiesta en déficits en áreas como la psicomotricidad y la integración visual motora.

- Lenguaje y Habla.

Los/as niños/as con síndrome de Noonan comienzan a hablar más tarde de lo que habitualmente se espera. Hay una gran variedad en el curso del desarrollo temprano del lenguaje pero, por lo general, alrededor de los 18 meses de edad.

Muchos/as niños/as comienzan a hablar con oraciones completas aproximadamente a los 3 años y alrededor de los 4 ó 5 años, el lenguaje se desarrolla con normalidad.

- Resumen características del lenguaje.

- Retraso variable en su adquisición.
- Comprensión superior a la expresión. Hay una gran variedad de situaciones escolares en niños/as con SN. Las situaciones particulares dependen tanto de sus necesidades como del apoyo que el sistema de la escuela está en condiciones de dar tanto en ambientes especializados como en los ordinarios. La adaptación y el apoyo del programa son altamente recomendables.

- La evaluación de las necesidades educativas

La evaluación psicopedagógica constituye el primer paso en la organización de la respuesta educativa, en ella se analizan los factores de índole personal y contextual, familiar o escolar, que inciden en el proceso de enseñanza y de aprendizaje para planificarlos con la mayor garantía. Constituye el paso previo a la intervención educativa especializada o compensadora. Por ello, se realiza antes de la escolarización, de la elaboración de la adaptación curricular y de la incorporación a cualquiera de los programas del período de transición a la vida adulta. También cuando un cambio significativo en el alumno o alumna así lo aconseja.

- Evaluación de las competencias curriculares.

La evaluación de las competencias curriculares consiste en conocer donde está situado el alumnado con relación a los objetivos y contenidos escolares. Se trata de determinar lo que es capaz de hacer el alumnado en los diferentes ámbitos o áreas del currículo ordinario.

- Evaluación del estilo de aprendizaje.

Para la organización de la respuesta educativa también es necesario conocer el estilo de aprendizaje del alumnado. El conjunto de aspectos

SÍNDROME DE NOONAN

que conforman su manera de aprender: cómo actúa, cómo se enfrenta a las tareas escolares desde una perspectiva cognitiva y emocional.

También interesa conocer lo siguiente:

- Las condiciones físicoambientales (sonido, luz, temperatura, ubicación) que le resultan más favorables.
- El tipo de agrupamientos en los que trabaja mejor y por los que muestra preferencia.
- La capacidad de atención: mejores momentos, formas de captar su atención, tiempo que puede mantener la concentración en una tarea...
- Las estrategias que emplea ante la resolución de las tareas: reflexividad, impulsividad, recursos que utiliza, tipo de errores más frecuentes, ritmo de aprendizaje...
- El tipo de reforzadores a los que responde, valoración de su propio esfuerzo, satisfacción ante sus trabajos.
- La motivación para aprender en los distintos ámbitos o áreas, contenidos y actividades por las que muestra mayor interés. Es importante conocer que tipo de actividades son las que más le atraen.
- Temas restringidos y a menudo repetitivos.
- Economía de información en el mensaje.

EDUCAR PARA LA AUTONOMIA Y AUTOCUIDADOS

EDUCAR PARA LA AUTONOMIA: COMO CREAR HÁBITOS Y MANTENERLOS

Definición de hábitos: Según la definición del diccionario de la Real Academia se entiende por hábito el modo especial de proceder o conducirse adquirido por repetición de actos iguales que se adquiere por larga y constante práctica de un mismo ejercicio.

Para que el/la niño/a pueda alcanzar su autonomía en aspectos tales como su alimentación, sueño, higiene, autocuidado de su enfermedad, orden, etc., va a ser necesaria la ayuda continua de las personas adultas, quienes irán proponiéndole actividades relacionadas con cada uno de estos aspectos, teniendo en cuenta su edad, su habilidad y su grado de autonomía.

Si le educamos en autonomía adquiere seguridad en sí mismo/a, es consciente de sus capacidades, confía en sí mismo/a y sabe que confiamos en él/ella.

En contraposición la sobreprotección hiere la autoestima de nuestro/a hijo/a y le convierte en un ser dependiente e inseguro/a.

El desarrollo de los hábitos de autonomía personal incide en las actitudes, la personalidad, las habilidades y también en el desarrollo de la autoestima y la socialización.

¿Cuándo se favorece y/o se facilita esta labor?

Crear en la persona que estamos educando quiere decir que es capaz de aprender. Frecuentemente disculpamos nuestra falta de confianza, algunos/as padres/madres piensan que a la edad de su hijo/a, los/as niños/as son demasiado pequeños/as, que todavía no pueden aprender, que no le podemos exigir.

El hecho de que nuestro/a hijo/a no demuestre cualidades innatas para aprender algo no quiere decir que sea incapaz de aprender.

SÍNDROME DE NOONAN

¿Cómo se enseñan los hábitos?

La mayoría de los/as niños/as funcionan muy bien con rutinas luego lo ideal es que esos hábitos se conviertan en rutinarios. Esto se puede realizar a través de las actividades cotidianas.

1. No debemos ser autoritarios/as. Dar órdenes, amenazarles, castigarles o gritar no les ayuda a asumir sus responsabilidades.

Decidir qué le vamos a enseñar y cuando:

- Lo primero es decidir lo que le vamos a enseñar.
- Enseñar algo adecuado a su edad.
- Hacerlo siempre y en todo lugar: todos los días.
- Todos/as a una: “no vale con papá tengo que hacerlo, con mamá no”.
- Preparad lo necesario: si le vamos a enseñar hábitos en relación con la higiene en su enfermedad, hay que preparar un lugar adecuado.

2. Explicarle que tiene que hacer y cómo:

- Hay que explicarle muy clarito y con pocas palabras que es lo queremos que haga, dándole la seguridad: “desde hoy vas a ser un/una chico/a mayor y te vas a lavar la cabeza tú solito/a, sé que lo vas a hacer muy bien”.
- Enseñadle realizándolo vosotros/as primero.
- Pensad en voz alta mientras lo hacéis: “primero me mojo bien la cabeza, después me echo un poco de champú en la mano...”.
- Aseguraos de que comprende las instrucciones: pedirle que os lo repita.

3. Practicar

- Ponerlo en práctica: hay que ofrecerles muchas ocasiones de práctica.
- Recordarle los pasos que tiene que hacer: Primero mojarle la cabeza, después el champú....
- Elogiarle los primeros avances: Es importante subrayar todo lo que va consiguiendo para que sienta la satisfacción de haberlo logrado.

Enseñar en un ambiente relajado y sin prisas. No podemos enseñar sobre la marcha, se enseñará por la tarde o el fin de semana. Si no ofrecemos a nuestros/as hijos/as el tiempo que necesita para aprender, únicamente le transmitimos lo que queremos que haga, porque nosotros queremos que lo haga.

- Poco a poco disminuir la ayuda.

4. Supervisar:

- Hay revisar cómo va realizando lo que se le encomienda. Si está aprendiendo a atarse las zapatillas hay que revisar si lo está haciendo bien.

HÁBITOS DE AUTONOMÍA EN LA INFANCIA

INFANCIA	3-5 AÑOS
HIGIENE	Todo lo referido a la higiene y autocuidado personal: control de esfínteres, lavarse las manos sólo/a, cepillado de dientes, el baño, lavarse la cabeza, peinarse, usar los productos de higiene...
VESTIDO	Todo lo que se refiere al uso de prendas y su cuidado: ponerse distintas prendas (pantalones, calcetines, abrigos, zapatos, cremalleras, botones...), guardarlas en el lugar adecuado, elegir la propia indumentaria.

SÍNDROME DE NOONAN

COMIDA	Relacionado con la conducta alimentaria: comer solo/a, uso de los distintos instrumentos, respetar unas normas básicas de educación en la mesa, prepararse una merienda...
VIDA EN SOCIEDAD Y EN EL HOGAR	Son hábitos referentes a la relación con los demás, el uso de algunos servicios comunitarios y la conducta en el hogar: van desde saludar a la gente conocida, escuchar, pedir por favor y dar las gracias; respetar los turnos en juegos, pedir prestado, conocer los lugares para cruzar la calle, evitar peligros (enchufes, productos tóxicos), ordenar sus pertenencias, usar el teléfono, comprar, usar el transporte público o disfrutar de servicios de ocio (ir al cine).

HÁBITOS DE AUTONOMÍA EN LA NIÑEZ

AUTONOMÍA PERSONAL	Organizar su tiempo	Actividades cotidianas Tiempo de estudio Tiempo libre
	Organizar su espacio personal	Su cuarto
	Ampliar espacios	Otras casas La calle Espacios públicos
CONVIVENCIA	Mejorar la convivencia	Colaborar Compartir Dialogar
	Resolver los conflictos de convivencia	Llegar a acuerdos Asumirlos

CONCLUSIONES

La adquisición de hábitos:

- Es un proceso continuo, gradual y dura toda la vida

- Necesita un proceso satisfactorio y agradable para el sujeto
- Debe producir éxito (sobre todo en un primer momento)
- Debe ser reforzado en el momento oportuno.
- La familia debe tener paciencia y ser precisa en las descripciones de las conductas
- Los padres y las madres deben colaborar y marcar normas claras.
- Supone un ambiente relajado, tranquilo y adaptado.
- El/la niño/a debe querer colaborar (para ello hay que motivarle).

EDUCAR PARA EL AUTOCUIDADO

AUTOCUIDADO:

es asumir voluntariamente el cuidado de la propia salud.

- Es una conducta que se aprende en sociedad.
- Es fundamental la autoestima en el autocuidado, el valorarse positivamente.
- Importancia del autocuidado: Es mantener una buena salud, prevenirla y reconocer tempranamente la enfermedad, participar activamente de su recuperación integral de la salud.
- El autocuidado requiere que las personas asuman la responsabilidad en el cuidado de su salud y por las consecuencias de las acciones que realizan.

La incorporación del concepto de autocuidado enfatiza:

- Autocuidado que promueve la salud; esta categoría promueve prácticas que conllevan el bienestar físico y mental.. Ej. realizar ejercicios.
- Autocuidado orientado a prevenir enfermedades y riesgos a la salud. Ej. vacunación Seleccionar alimentos bajos en grasa para prevenir problemas cardiovasculares.
- Detección temprana de signos y síntomas de la enfermedad.
- Autocuidado en el manejo de la enfermedad y cumplimiento del tratamiento, incluyendo el reconocimiento de los efectos farmacológicos indeseables.

SÍNDROME DE NOONAN

El autocuidado se considera como parte del estilo de vida de la persona, entendido como patrones de conducta que reflejan la forma de interactuar de las personas con su medio social.

El autocuidado puede expresarse:

- a) Como conductas que conscientemente buscan mantener la salud.
- b) Como conductas que responden a los síntomas de la enfermedad.

¿Qué busca el autocuidado?

- Adoptar cambios de vida saludable para cuidar la enfermedad crónica preexistente y prevenir la aparición de nuevas enfermedades.
- Independencia y funcionalidad de la persona.
- Defender el derecho y protección de la salud.
- Promover la mejora de calidad de vida de la persona.

1. ALIMENTACIÓN SALUDABLE Y EQUILIBRADA

Para llevar a cabo una alimentación saludable y equilibrada que nos permita cubrir nuestras necesidades, es necesario saber que es alimentación y nutrición.

Se denomina alimentación al acto de proporcionar al cuerpo alimentos e ingerirlos. Es un proceso consciente y voluntario, y por lo tanto está en nuestras manos modificarlo. La calidad de la alimentación depende principalmente de factores económicos y culturales.

Se entiende por nutrición el conjunto de procesos fisiológicos por los cuales el organismo recibe, transforma y utiliza las sustancias químicas contenidas en los alimentos. Es un proceso involuntario e inconsciente que depende de procesos corporales como la digestión, la absorción y el transporte de los nutrientes de los alimentos hasta los tejidos.

El estado de salud de una persona depende de la calidad de la nutrición de las células que constituyen sus tejidos. Puesto que es bastante

difícil actuar voluntariamente en los procesos de nutrición, si queremos mejorar nuestro estado nutricional sólo podemos hacerlo mejorando nuestros hábitos alimenticios.

Para llevar a cabo todos los procesos que nos permiten estar vivos, el organismo humano necesita ingerir, nutrientes.

Los nutrientes no se ingieren directamente, sino que forman parte de los alimentos.

Haciendo una primera distinción entre los componentes de cualquier alimento en base a las cantidades en que están presentes están: los macronutrientes, que son los que ocupan la mayor proporción de los alimentos y los micronutrientes que sólo están presentes en pequeñas proporciones.

Los macronutrientes son las proteínas, glúcidos (hidratos de carbono) y lípidos (o grasas). También se podría incluir a la fibra y al agua, que están presentes en cantidades considerables en la mayoría de los alimentos, pero como no aportan calorías no suelen considerarse nutrientes.

Los micronutrientes son las vitaminas y los minerales.

Otra clasificación de los nutrientes es desde el punto de vista funcional y según el predominio de unos nutrientes u otros, pueden ser, energéticos, plásticos o reguladores.

RECOMENDACIONES:

Objetivos básicos de la dieta:

- Reducir el consumo total de grasa.
- Reducir el consumo de ácidos grasos saturados.
- Aumentar el consumo de hidratos de carbono complejos, fibra.
- En los casos de sobrepeso, bajar el peso hasta conseguir el normal adecuado a la edad y estatura. (apoyado con ejercicio físico)
- Conseguir aportar todos los nutrientes esenciales para el crecimiento según las recomendaciones.



SÍNDROME DE NOONAN

- Evitar alimentos calóricos, sin valor nutritivo, como el azúcar blanquilla, sustituirlo por azúcar morena de caña, edulcorantes naturales como la estevia.

Alimentos a elegir con más frecuencia

Hidratos de carbono complejos: verduras, judías, legumbres, pan, cereales, arroz, patatas y pasta.
Carne magra. (Pavo, pollo, conejo,...)
Pescados, a poder ser de alta mar.
Aceites vegetales. (Oliva Virgen Extra,...) Frutas de temporada



Preparación de los alimentos

Se debe elegir la fórmula de hervidos, a la plancha y cocidos. Hay que olvidarse de los fritos, en el caso de hacerlos, aceite de primera utilización y papel secante para eliminar el exceso de grasa), y aquellas preparaciones culinarias que requieran gran cantidad de grasa añadida.

Alimentación: Preparación de los alimentos

La cocina es el laboratorio en el que los alimentos reciben su último tratamiento físico-químico antes de pasar a la mesa y ser ingeridos. Una preparación adecuada de los alimentos puede disminuir su contenido en calorías, grasa saturada y colesterol.

Resumimos a continuación las normas generales a tener en cuenta:

Usar métodos de preparación que precisen una menor cantidad de grasa: hervidos, asados, plancha y parrilla.

Utilizar las frituras con moderación. Se aconseja emplear aceite de oliva, ya que los ácidos grasos monoinsaturados son más estables frente a las altas temperaturas requeridas para freír que los poliinsaturados de otros aceites.

Seleccionar carnes magras y quitar toda la grasa cruda visible antes de cocinarla. Escurrir el exceso de grasa después de cocinarla, o enfriar el caldo de la cocción y retirar la grasa solidificada (que es siempre saturada). Retirar la piel del pollo antes de cocinarlo.

Consumir preferentemente alimentos de origen vegetal en lugar de los de origen animal.

Evitar alimentos preparados comercialmente, sobre todo los fritos (patatas fritas, chips, cortezas, etc.).

En el espesado de salsas, no utilizar féculas, (harina), sino hortalizas y verduras, (cebolla, puerro, zanahoria), pasadas por la batidora, lo hemos utilizado para preparar legumbres, sopas, y salsas)

RECOMENDACIONES ESPECÍFICAS: SÍNDROME DE NOONAN

Las anomalías más características en el síndrome de Noonan en las que la nutrición tiene un papel importante son:

- Problemas en el crecimiento y desarrollo.
- Dificultades en la alimentación del lactante.
- Dificultad para deglutir.
- Reflujo gastroesofágico (RGE)
- Hipotonía muscular

La deglución es el proceso de transporte por el que los alimentos y los líquidos pasan desde la boca hasta el estómago. Es un proceso fundamental, que requiere la integridad física y funcional de las estructuras anatómicas implicadas. A la vez es un acto complejo, porque supone la realización de una serie de secuencias motoras tanto voluntarias como involuntarias, que en última instancia están bajo el control del sistema nervioso central. Comúnmente podemos decir que disfagia es la “dificultad para tragar”. Es un término que describe un síntoma, que puede estar ocasionado por alteraciones estructurales que dificultan el transporte del bolo, o bien por alteraciones funcionales que pueden afectar a la formación y manejo del bolo en la boca, a la secuencia del reflejo deglutorio y apertura del esfínter esofágico superior.

Un aspecto fundamental en el manejo de la disfagia (dificultad para deglutir) y el reflujo gastroesofágico es el relativo al soporte nutricional. En este sentido hay dos objetivos fundamentales.

La SEGURIDAD: minimizar el riesgo de que se produzcan complicaciones respiratorias.

SÍNDROME DE NOONAN

La EFICACIA: mantener un nivel óptimo de nutrición e hidratación.

Cuando la vía oral de alimentación no es posible o no proporciona un aporte nutricional adecuado, siendo el aparato digestivo funcional, se emplea la nutrición enteral (NE).

Consiste en el aporte de agua o nutrientes (utilizando preparados comerciales con una fórmula definida) por vía digestiva (directamente al estómago o intestino delgado). Se puede realizar a través de diferentes sistemas, ya sean sondas nasales o nasointersticiales (SNG, SNE) u ostomías (gastrostomía endoscópica percutánea o PEG).

En el caso de la sonda nasogástrica (SNG) se coloca accediendo por fosa nasal quedando situado el extremo distal en estómago (en la SNE el extremo distal se localiza en intestino delgado). La gastrostomía (PEG) se implanta mediante radioscopia o cirugía.

La SNG debe emplearse en pacientes con alteración en la deglución en la fase aguda de recuperación y que no puedan alcanzar sus necesidades nutricionales por vía oral (50% del total de nutrientes al día). Su uso se recomienda cuando se prevé que la necesidad de aporte por esta vía no va a tener más de 4 a 6 semanas de duración y no hay reflujo gastroesofágico.

La gastrostomía (PEG) se implanta cuando existe la necesidad de nutrición enteral prolongada (más allá de 4-6 semanas) y no hay contraindicaciones tales como patologías primarias gástricas, alteraciones del vaciamiento gastroduodenal, reflujo gastroesofágico importante, carcinoma gástrico, coagulopatías y ausencia de reflejo nauseoso entre otras.

VENTAJAS DE LA GASTROTOMÍA

Las sondas de gastrostomía (PEG) permiten nutrición enteral a largo plazo. Posibilitan la nutrición enteral domiciliaria porque es más sencilla en su manejo. A su vez es menor el riesgo de mal posición, extracción accidental, lesiones como escaras en la zona nasal, úlceras faríngeas, esofagitis, regurgitación u obstrucción de la sonda.

Tienen mejor aceptación por parte del/la paciente porque presentan menos problemas estéticos. El beneficio nutricional es mayor con la

PEG en comparación con la sonda nasogástrica (SNG).

COMPLICACIONES

La complicación más grave es el riesgo de broncoaspiración o paso de secreciones orofaríngeas, jugo gástrico o la propia nutrición enteral al tracto respiratorio. Puede ocasionar infecciones respiratorias de mayor o menor importancia en función de la cantidad.

El riesgo de posicionamiento incorrecto ocurre en ambos casos pero es más frecuente en la SNG porque puede desplazarse a la vía respiratoria. Para evitarlo se deben realizar maniobras de comprobación tras su colocación. Deben fijarse la SNG a las alas de la nariz y la PEG a la pared abdominal, revisándose periódicamente.

Ambos tipos de sonda tienen riesgo de lesiones en la puerta de entrada (nariz y pared abdominal).

El riesgo de obstrucción se puede prevenir realizando lavados de la sonda tras la administración de la nutrición o medicación.

En ambos casos pueden aparecer complicaciones digestivas, siendo las más frecuentes las relacionadas con alteraciones del ritmo intestinal, es decir, diarrea y estreñimiento.

MÉTODOS DE ADMINISTRACIÓN

La nutrición enteral (NE) se puede administrar de forma continua o mediante bolos.

Es más fisiológico administrarla de forma intermitente pero dependerá en cualquier caso de que el vaciado gástrico y la función digestiva sean adecuadas.

NUTRICIÓN ENTERAL

Los pacientes precisan controles periódicos: en relación al estado general, ingesta real, tolerancia digestiva, balance hídrico, presencia de complicaciones asociadas, peso corporal, estado de sonda u ostomía. A largo plazo conviene realizar analíticas periódicas.

La presencia de SNG o PEG no excluye una alimentación oral terapéutica. La alimentación oral podrá aumentar a medida que mejore la situación deglutoria del paciente. Cuando las necesidades nutricionales se completen con la alimentación oral y ésta se realice de forma segura

SÍNDROME DE NOONAN

para el paciente se puede retirar la sonda.

ADAPTACIÓN DE LA NUTRICIÓN ORAL

En el caso de que la alimentación oral sea viable hay que tener en cuenta algunos aspectos, en referencia a la modificación de la dieta.

En lo relativo a la textura:

- El alimento ha de ser homogéneo, evitar grumos, espinas y que sea jugoso y de fácil masticación.
- Se deben evitar dobles texturas con mezclas de líquido y sólido.
- Incluir la máxima variación de alimentos para evitar la rutina y procurar que las condiciones organolépticas sean atractivas.

Tipos de dietas:

1. Dieta Basal: Normal. Cuando no existen problemas en la deglución, incluyendo todas las texturas y consistencias.
2. Dieta Blanda o fácil masticación: en relación a problemas masticatorios pero sin síntomas de disfagia. Posible como dieta de transición a la dieta normal.
3. Dieta de Disfagia o reeducación deglución: Evita alimentos de riesgo y no admite dobles texturas. Permite formar fácilmente el bolo.
4. Dieta Túrmix (producto comercial): Purés comerciales de consistencia uniforme, homogénea, que reúnen los requerimientos nutricionales completos o enriquecidos.

Los líquidos

Para modificar la viscosidad de los líquidos utilizamos un espesante comercial. Es útil seguir las instrucciones del fabricante, pero en la prác-

tica diaria es importante que el/la paciente y sus cuidadores/as sepan identificar las características de cada viscosidad y el comportamiento del espesante sobre diferentes alimentos

RECOMENDACIONES

Evitar alimentos que pueden resultar de difícil manejo a la hora de tragar:

- Alimentos pegajosos como el chocolate, la miel, el caramelo o el plátano.
 - Alimentos fibrosos como los espárragos, la piña o la alcachofa.
 - Alimentos con semillas, espinas o huesos.
 - Alimentos de dobles texturas, es decir, que al ser masticados desprendan líquido como pueden ser la naranja, las ciruelas, la sopa de pasta, bollos mojados en leche, alimentos sólidos con salsas líquidas, etc.
 - Alimentos muy secos que al ser masticados puedan desprenderse por la boca y ser difíciles de manejar como el pan tostado o los frutos secos.
- El/la médico o logopeda nos indicará la consistencia adecuada de los alimentos, que puede variar con el tiempo, y siguiendo estos consejos hemos de:
- Adaptar la consistencia de los sólidos, que dependiendo del tipo de disfagia podrá ir desde triturados homogéneos a dieta blanda, es decir, alimentos enteros de fácil masticación.
 - La consistencia depende de la viscosidad de los alimentos y suele variar entre líquido, miel, néctar o pudding. Ésta se puede conseguir con espesantes comerciales que nos ayudarán a dar la textura adecuada.

Consistencia líquida: tiene consistencia similar a la del agua, los caldos claros, el café, las infusiones o los zumos.

Consistencia tipo néctar: puede beberse con una caña y al caer forma una línea fina.

SÍNDROME DE NOONAN

Consistencia tipo miel: no puede tomarse con una caña pero si puede tomarse en una taza. Cae formando gotas espesas.

Consistencia tipo pudding: sólo puede tomarse con cuchara y al dejarlos caer forma bloques.

Para evitar una mala digestión es importante acostumbrar a los/as niños/as desde pequeños/as a masticar bien, a comer despacio y a retener un tiempo el alimento en la boca, dándole vueltas hasta que se mezcle bien con la saliva.

La mala masticación y el poco tiempo que retienen en la boca los alimentos, sobre todo si estos son ricos en almidón (pan, pasta, arroz o legumbres), conlleva casi irremediablemente una mala digestión o que ésta se empeore.

Otro aspecto a tener en cuenta es la disminución del tono muscular. Para frenar o disminuir la hipotonía muscular conviene fomentar el ejercicio y en cuanto a la dieta asegurar el aporte adecuado de alimentos proteicos para el crecimiento físico y el crecimiento y regeneración muscular, mediante huevos, legumbres, lácteos, carnes pescados y frutos secos.

Un mayor aporte proteico no influye en una mejora del tono muscular, puede producir consecuencias, el cuerpo no tiene la opción de almacenar las proteínas por lo que es necesario eliminar el exceso, que por un lado supone una alteración metabólica al disminuir el pH y por otro la sobrecarga de algunos órganos vitales para contrarrestar esa bajada de pH y la eliminación de sustancias de desecho.

Al oxidar los aminoácidos de las proteínas para eliminarlos, aumenta la concentración plasmática de amonio (NH_4^+), un metabolito tóxico que altera el pH y lo vuelve ácido. Este es el gran problema de las proteínas, que acidifican el medio afectando a funciones neuronales, cardiovasculares y respiratorias.

DISEÑO MENÚ EQUILIBRADO

DESAYUNO

El desayuno debe suponer entre el 20 y el 25% de las calorías ingeridas a lo largo del día. Para que sea equilibrado es importante que estén presentes como mínimo:

1. Lácteos: 1 vaso de leche, 1 yogur o queso.
2. Cereales: pan, galletas, pan integral, repostería hecha en casa o cereales de desayuno.
3. Frutas o zumo natural

También se podría complementar en algunas ocasiones con otros alimentos proteicos como huevos, jamón, frutos secos, etc.

MEDIA MAÑANA

Es importante que entre el desayuno y la comida no pasen muchas horas sin comer, por ello se recomienda hacer una media mañana, que represente entre el 10 y el 15% de las calorías totales.

COMIDA

Teniendo en cuenta que la mejor manera de alcanzar un estado nutricional adecuado es incorporar una amplia variedad de alimentos en nuestra dieta diaria.

La comida puede estar compuesta por:

- Arroz, pastas, patatas o legumbres: una ración.
- Ensalada o verduras: una ración o guarnición.
- Carne o pescado o huevo alternativamente: una ración.
- Pan: una pieza.
- Fruta o lácteo una unidad.
- Agua.

SÍNDROME DE NOONAN

MERIENDA

La merienda nos brinda los nutrientes necesarios para completar el aporte energético del día. Podemos elegir una fruta o zumo de frutas, leche o yogur, bocadillo... reservando la bollería para alguna vez por semana.

CENA

La cena es, generalmente, la última comida del día y debemos procurar consumir aquellos alimentos de la pirámide que no hemos consumido en la comida. También debemos tratar de consumir alimentos fáciles de digerir, como verduras cocidas, sopas, pescados o lácteos, para tener una digestión difícil. Por lo tanto, en la cena podemos incluir:

- Ensalada o verduras cocidas.
- Arroz y pastas integrales, patatas o legumbres (en pequeñas cantidades, ya que pueden producirnos flatulencias).
- Pescados, huevos, aves o pequeñas porciones de carne.
- Pan: blanco o integral.
- Frutas enteras, ralladas, crudas o cocidas o Lácteos como yogur fresco, leches... etc.
- Agua

RECOMENDACIONES GENERALES

- Disfrutar de la comida (en la medida de lo posible), lo importante es mantener el estado nutricional.
- Consumir una dieta variada, incluyendo alimentos de todos los grupos según las recomendaciones y CDR.
- Aumentar la frecuencia de comidas, 5 mínimos y hasta 7. Mejor asimilación de nutrientes y evitar catabolismo.
- Textura adecuada para tratar el RGE.
- Ajustar la cantidad de energía de la dieta.
- Medir los requerimientos proteicos, en niños/as hasta 1,5-1,8 g/Kg/día. 50% proteínas animales y 50% vegetales.

- Incluir los pescados, por los AGP $\omega 3$.
- Utilizar aceite de oliva Virgen extra como aceite culinario.
- Asegurar la fibra de la dieta sin excedernos (edad+5 g de fibra al día en niños/as).
- Dieta rica en antioxidantes. Los antioxidantes son sustancias que pueden prevenir o retrasar algunos tipos de daños a las células. Los antioxidantes se encuentran en muchos alimentos, frutas, verduras, aceites de oliva...
- Aumento de ingesta de nutrientes con propiedades antiinflamatoria y regenerativa:
 - Potenciar Omega3.
 - Reducir Omega6.
 - Evitar araquidónico en exceso.
 - Arginina por estimulador GH
- Optimizar absorción nutriente con buena salud flora intestinal: pre y probióticos.

2. CUIDADOS Y AUTOCUIDADOS DE LA BOCA

- o Manteniendo la boca y los dientes sanos reducimos las molestias, dolores y enfermedades dentales al mismo tiempo que logramos mantener todos nuestros dientes naturales.
- o ¿Por qué es necesario cuidar la boca y los dientes?
- o Porqué manteniéndolas sanas salimos ganando. En primer lugar, reduciremos las molestias y los dolores ocasionados para las enfermedades dentales y los tratamientos reparadores. En segundo lugar, cualquier reparación o sustitución de nuestros dientes, por muy excelente que sea, nunca será mejor que la dentadura original, ni en su función, ni en estética, ni en durabilidad.
- o Para cuidar nuestra boca y nuestros dientes, no solo es necesario mantener una buena salud bucodental acompañada de una dieta equilibrada, también es necesario acudir al menos una vez al año al/la dentista para que pueda aplicar a tiempo cualquier tratamiento indicado, incluyendo una limpieza profesional.
- o ¿Cuáles son las principales enfermedades que podemos prevenir?

SÍNDROME DE NOONAN

- o Hay tres enfermedades principales que se pueden prevenir de forma efectiva al cuidar nuestra salud bucodental. Hablamos de la caries dental, la enfermedad periodontal y el cáncer oral.
- o La caries dental es una enfermedad provocada por bacterias que utilizando el azúcar de los alimentos producen un ácido que desmineraliza la estructura del diente hasta provocar su destrucción. Para evitarla, es necesaria reducir el consumo de dulces, especialmente entre comidas y también es necesario cepillarse los dientes con pasta fluorada con tal de eliminar las bacterias y hacer más resistentes los dientes, gracias a la acción del flúor.
- o La periodontitis es la enfermedad que afecta a las encías. En la fase inicial, se produce la inflamación y el sangrado de las encías (gingivitis). Si la enfermedad no se controla, se puede iniciar un proceso de pérdida del hueso de sujeción de los dientes (periodontitis), que se manifiesta con la movilidad de los dientes y, finalmente, con su pérdida. El hecho de mantener una excelente higiene bucal y evitar el consumo del tabaco puede ayudar a evitar la enfermedad periodontal.
- o El cáncer oral se puede prevenir evitando sus causas: el tabaco, el alcohol y la mala salud bucodental o el uso de prótesis mal ajustadas. El control odontológico puede detectar las lesiones en etapas iniciales, con un mejor pronóstico de tratamiento.
- o Mantener una buena higiene bucodental, seguir unos hábitos alimenticios correctos y acudir a revisión al menos una vez al año es la mejor manera de evitar las principales enfermedades que atacan nuestra boca y nuestros dientes. De esta forma nos ahorraremos, tiempo, dinero y, lo que es más importante, mantendremos una buena salud bucodental durante toda la vida.
- o En el Síndrome de Noonan aparece con frecuencia aftas. Se recomienda el uso de colutorios con clorhexidina al 0,12% y ácido hialurónico para cuidado de aftas y llagas.

3. CUIDADOS Y AUTOCUIDADOS DE LA PIEL

Las cicatrices se producen como parte de la respuesta fisiológica normal del organismo a una alteración de la integridad de cualquiera de los tejidos que lo componen. De forma general, pueden clasificarse en normotróficas, atróficas, hipertróficas y queloides.

3.1. CICATRICES QUIRÚRGICAS

Es la marca del intento de la piel por recuperarse de un traumatismo causado al cuerpo por un procedimiento quirúrgico. Las cicatrices suelen ser más gruesas, así como más rosadas, rojas o brillantes que el resto de la piel. El aspecto de las cicatrices depende de su tamaño y la profundidad de la herida, su localización, el tiempo de curación, la edad y la tendencia hereditaria a la cicatrización. Las cicatrices suelen desvanecerse con el tiempo, pero nunca desaparecen completamente.

RECOMENDACIONES CUIDADOS CICATRICES QUIRÚRGICAS Y ESTRÍAS:

Las cicatrices quirúrgicas, en pacientes con Síndrome de Noonan, se encuentran localizadas, principalmente en el pecho, (lineal entre mamas, submamaria izquierda, y en articulaciones...)

La falta de elastina en pacientes con Síndrome de Noonan, produce que las cicatrices quirúrgicas, frecuentemente son, queloides e hipertrófes, y aparecen estrías en la piel, localizadas en mamas, abdomen, caderas, nalgas, muslos y brazos,....

Las estrías son el resultado del rompimiento de las fibras elásticas de la piel. Cuando la piel se estira las fibras con menos elasticidad se rompen creando marcas que al principio son de color rosáceo, luego rojizo, y finalmente blancas.

Causas comunes:

Cambios súbitos de peso. Si ganamos peso rápidamente la piel se ve forzada a acomodarlo.

Cambios hormonales. El caso más común es cuando las niñas alcanzan la pubertad y el busto empieza a crecer.

Herencia. Este es la causa más común, nuestra disposición genética, por supuesto para que se desarrollen se necesita combinar esta con alguna de las otras causas. Síndromes como el de Noonan y el de Willians, favorecen las estrías por falta de elastina.

SÍNDROME DE NOONAN

La salud general de la piel. Una piel seca combinada con una alimentación pobre que no provee todos los nutrientes a la piel hace que la piel sea más propensa a desarrollar estrías.

Recomendación de productos:

GEL REDUCTOR CICATRICES QUIRÚRGICAS Y ESTRÍAS

PRESENTACIÓN EN GEL, TUBO DE 20 GRAMOS.	Contiene extracto de Allium cepae y alantoína, que disminuyen el proceso inflamatorio durante la cicatrización. Estimulan la renovación celular, favorecen la sana cicatrización, calman la comezón e hidratan la piel. Es utilizado para inhibir el crecimiento excesivo del tejido conjuntivo, suavizando, aplanando y reduciendo la cicatriz. Se aplica cuando la herida ya está cerrada, de 3 a 4 veces al día. Es recomendable utilizarlo en cicatrices y estrías por lo menos 3 meses, o incluso por más tiempo si la lesión es antigua.
PRECIO APROXIMADO	13,95€
OBSERVACIONES	Debe aplicarse con frecuencia, el gel es absorbido por la ropa, duración del tubo una semana...

TIRAS ADHESIVAS:

EJEMPLO:

PRESENTACIÓN EN TIRAS ADHESIVAS, RECORTABLES.	Es una lámina adherente plastificada indicada para el tratamiento de cicatrices producidas por quemaduras, intervenciones quirúrgicas, heridas, etc... Está recomendado tanto en el tratamiento de cicatrices recientes como en cicatrices de hasta 2 años de evolución, tratamiento de la pigmentación, la extensión y el grosor de las cicatrices
PRECIO APROXIMADO	79,90€
OBSERVACIONES	Las tiras se pueden cortar según el tamaño de la cicatriz, admiten la ducha, renovar cada 3 ó 4 días. Duración del paquete, de dos a tres semanas, dependiendo de los cambios,... Es muy cómodo, pero el precio es alto.

ACEITE ROSA MOSQUETA Y CREMA ROSA MOSQUETA

PRESENTACIÓN EN ACEITE Y CREMA	Aceite de Rosa Mosqueta puro El 95% son ácidos grasos considerados esenciales: palmítico, esteárico, linolénico, linoleico y oleico. Vitamina C, ácido retinoico, carotinoides, flavonoides, pectinas, polifenoles y riboflavina. Suaviza las cicatrices y las estrías, disminuye la pigmentación.
PRECIO APROXIMADO	24,90€
OBSERVACIONES	Fácil de aplicar, tiene una duración de un mes y el precio es asequible. Ideal como continuación al tratamiento con TIRAS ADHESIVAS.

SÍNDROME DE NOONAN

ACEITE DE CALÉNDULA, LAVANDA, ROMERO Y MANZANILLA

PRESENTACIÓN EN ACEITE , 60ML, 100ML, 200ML	Aceite puro de caléndula, Lavanda, Romero y Manzanilla De fácil absorción, con vitamina A y E. Es hipoalergénico y es adecuado para pieles sensibles. Se puede usar en rostro y cuerpo Suaviza las cicatrices y las estrías, disminuye la pigmentación, hidrata.
PRECIO APROXIMADO	Entre 11,90€ y 24,95€
OBSERVACIONES	Fácil de aplicar, tiene una duración de un mes y el precio es asequible. Ideal como continuación al tratamiento con TIRAS ADHESIVAS.

ACEITE ARGÁN

PRESENTACIÓN EN ACEITE	Aceite puro, Principios activos: Ácido oleico (45%), ácido linoleico (35%). El insaponificable del aceite contiene alcoholes triterpénicos y esteroides derivados del cicloartano. De fácil absorción, con vitamina A y E. Es hipoalergénico y es adecuado para pieles sensibles. Se puede usar en rostro y cuerpo Suaviza las cicatrices y las estrías, disminuye la pigmentación, hidrata
PRECIO APROXIMADO	9,90€
OBSERVACIONES	Fácil de aplicar, tiene una duración de un mes y el precio es asequible. Ideal como continuación al tratamiento con TIRAS ADHESIVAS.

RECOMENDACIONES CUIDADOS PIEL:

CREMA BARRERA

PRESENTACIÓN EN CREMA.	Es una crema protectora enriquecida con vitaminas que forma instantáneamente una suave película aislante y dermatoprotectora para aquellas zonas cutáneas más propensas y sensibles a agentes irritantes. [Zona genital, perianal,...]
PRECIO APROXIMADO	4,99€
OBSERVACIONES	Fácil de aplicar, tiene una duración de un mes y el precio es asequible.

CREMA HIDRATANTE CUERPO

PRESENTACIÓN EN CREMA.	Es una loción cremosa protectora enriquecida con vitaminas que forma instantáneamente una suave película aislante y dermatoprotectora para todo el cuerpo. Nutrición Intensiva
PRECIO APROXIMADO	4,75€
OBSERVACIONES	Fácil de aplicar, tiene una duración de un mes y el precio es asequible.

CREMA HIDRATANTE CUERPO

PRESENTACIÓN EN LOCIÓN CREMOSA.	Es una loción cremosa protectora enriquecida con vitaminas que forma instantáneamente una suave película aislante y dermatoprotectora para todo el cuerpo. Nutrición Intensiva. Está enriquecido con Urea
PRECIO APROXIMADO	3,75€
OBSERVACIONES	Fácil de aplicar, tiene una duración de un mes y el precio es asequible.

SÍNDROME DE NOONAN

RECOMENDACIONES CUIDADOS CICATRICES QUIRÚRGICAS Y ESTRÍAS:

Las cicatrices quirúrgicas, en pacientes con Síndrome de Noonan, se encuentran localizadas, principalmente en el pecho, (lineal entre mamas, submamaria izquierda, y en articulaciones...)

SUJETADOR SUAVE SIN COSTURAS

EJEMPLO:

SUJETADOR SIN COSTURAS NI AROS, DE TIRANTE ANCHO, TEJIDO SUAVE Y ADAPTABLE AL CUERPO SIN ROZADURAS.	LIMITA LA COMPRESIÓN DEL SURCO SUBMAMARIO, Y DEL SURCO ENTRE MAMAS. Diseñado por un equipo médico.
CIERRE POR CORCHETES	SE ADAPTA AL CUERPO COMO UNA SEGUNDA PIEL SIN OPRIMIR NI ROZAR LAS CICATRICES.
PRECIO	25,95€



SUJETADOR TOP SUAVE SIN COSTURAS II

EJEMPLO:
 EMANA

SUJETADOR SIN COSTURAS NI AROS, DE TIRANTE ANCHO, TEJIDO SUAVE Y ADAPTABLE AL CUERPO SIN ROZADURAS. Tipo Top	LIMITA LA COMPRESIÓN DEL SURCO SUBMAMARIO, Y DEL SURCO ENTRE MAMAS. Diseñado por un equipo médico. Tecnología Emaná, con microceramidas que hidratan la piel.
	SE ADAPTA AL CUERPO COMO UNA SEGUNDA PIEL SIN OPRIMIR NI ROZAR LAS CICATRICES.
PRECIO	35,95€



3.2. CICATRICES QUELOIDES

Los queloides aparecen a menudo mucho tiempo después de haber

SÍNDROME DE NOONAN

finalizado la curación de la herida. La producción exagerada de fibras de tejido conectivo es tan excesiva que causa que la cicatriz se esparza ampliamente, más allá de la zona inicial de la herida, sobre la piel sana. Los queloides presentan una coloración rojiza, causan picor, ardor, punzadas y pueden a menudo ser dolorosos. El tratamiento de los queloides es más bien difícil, dado que la extirpación quirúrgica se sigue a menudo de recaída. La predisposición a los queloides cicatriciales es a menudo genética y afecta a un número creciente de mujeres jóvenes.

3.3 CICATRICES HIPERTRÓFES

La característica morfológica de una cicatriz hipertrófica es la formación excesiva de cicatriz debido a un mayor número de fibras de colágeno. El tejido conectivo abultado se eleva por encima del nivel cutáneo circundante limitándose, no obstante, a la zona inicial de la herida. Las cicatrices hipertróficas inmaduras muestran una coloración rojiza y tienden a causar picor.

3.4. ESTRÍAS

Las estrías son atrofiaciones cutáneas en forma de líneas sinuosas de color blanquecino o amoratadas que, localizadas en el tejido conjuntivo, se observan por transparencia a través de la epidermis.

En realidad, son un estado patológico del tejido conjuntivo de la dermis, caracterizado por una fibrosis excesiva localizada en forma de cordones como respuesta a la rotura y mala calidad de las fibras anteriormente existentes.

3.5. HEMATOMAS

Un hematoma es la acumulación de sangre causada por una hemorragia interna (rotura de vasos capilares, sin que la sangre llegue a la superficie corporal) que aparece generalmente como respuesta corporal resultante de un golpe, una contusión o una magulladura.

Los hematomas son equimosis (manchas de la piel), pero también se pueden desarrollar en los órganos internos. Los hematomas pueden migrar gradualmente a medida que las células y los pigmentos fluidos se mueven en el tejido conectivo.

3.6. CELULITIS

Celulitis es una inflamación de los tejidos conectivos celulares subcutáneos (bajo la piel). Un tipo de tejido, conjuntivo, areolar, densamente poblado por células (en especial adipocitos) (células del tejido adiposo). Generalmente es causada por infecciones bacterianas, que pueden venir de bacterias exógenas o de la flora cutánea normal.

3.7. RETENCIONES LÍQUIDO

Hidropesía, edema o retención de líquido es la acumulación de líquido en los tejidos. No constituye una enfermedad independiente, sino un signo clínico que acompaña a diversas enfermedades del corazón, riñones y aparato digestivo. Estas enfermedades poseen una íntima relación causa-efecto con la hidropesía.

La hidropesía es la acumulación de líquido en el peritoneo, que se halla en el vientre, aunque también aparece en los tobillos, muñecas, brazos y cuello. Este síntoma es consecuencia de una deficiencia en las funciones digestivas o en las excretoras de los riñones o de la piel de la persona que la padece. Si la cantidad de líquido retenido es elevada se producen trastornos en el funcionamiento del corazón y de los pulmones, debido a la presión que actúa sobre estos órganos.

3.8. PIEL EN GENERAL

La piel es el mayor órgano del cuerpo humano o animal. En el ser humano ocupa aproximadamente 2 m², y su espesor varía entre los 0,5 mm (en los párpados) y los 4 mm (en el talón). Su peso aproximado es de 5 kg. Actúa como barrera protectora que aísla al organismo del medio que lo rodea, protegiéndolo y contribuyendo a mantener íntegras sus estructuras, al tiempo que actúa como sistema de comunicación con el entorno, y éste varía en cada especie. Anatómicamente se toma como referencia las medidas estándar dentro de la piel humana. También es conocido como sistema tegumentario.

Una buena alimentación y ejercicio moderado puede ayudar a una mejoría general en la salud.

4. CUIDADOS Y AUTOCUIDADOS DE LAS ARTICULACIONES

4.1. TORSIONES, ESGUINCES

Un esguince, torcedura o distensión ligamentosa es una lesión de los ligamentos por distensión, estiramiento excesivo, torsión o rasgadura, acompañada de hematoma, inflamación y dolor que impide continuar moviendo la parte lesionada. Se origina al afectarse la región articular por acción mecánica (la exigencia de un movimiento brusco, excesiva apertura o cierre articular, movimiento anti-natural), o por violencia (caída, golpe).

4.2. CONTROL DOLOR ARTICULAR

El dolor articular y óseo puede ir desde un malestar leve que pasa solo, hasta dolores agudos que requieren medicación, relacionado con artritis, bursitis y dolor muscular, afectando a una o varias articulaciones.

Cuando el dolor articular no es ocasionado por artritis, tanto el reposo como el ejercicio son importantes. Se deben utilizar baños tibios, masajes y ejercicios de estiramiento con la mayor frecuencia posible. Los medicamentos antiinflamatorios, pueden ayudar a aliviar el dolor y la inflamación, combinadas con terapias como la fisioterapia.

El ejercicio moderado es primordial en el cuidado de articulaciones y musculatura, siendo el Pilates uno de los más completos y accesibles para realizar a lo largo de toda la vida.

PILATES

Aquí presentamos una serie de 19 ejercicios junto a fotos explicativas para descubrir cómo el método Pilates es mucho más que los clásicos estiramientos, y cómo puede ayudar a trabajar el cuerpo al completo y a mejorar la postura corporal. Tan solo se necesita una colchoneta y, como complemento, un fitball para hacer alguno de los ejercicios para realizarlo en casa, aunque lo ideal es poder realizarlo con el apoyo de profesionales del Pilates, para luego en casa seguir las indicaciones de éstos.

El cien

Quizás el ejercicio más conocido del repertorio de Pilates: el hundred o cien nos ayuda a trabajar la respiración y toda nuestra zona abdominal. Nos tumbamos boca arriba con los brazos a ambos lados del cuerpo y las rodillas flexionadas. Desde la posición de partida, subimos el tronco hasta apoyarnos en los omóplatos, y elevamos las piernas para colocarlas en posición de escuadra. ¡Es el momento de comenzar con la respiración! Ve contando rápidamente de uno a diez hasta completar diez rondas (por eso se llama hundred) y respira a la vez que mueves tus brazos arriba y abajo, bombeando el aire.



Rotación de la columna

Es uno de los ejercicios de preparación que nos ayuda a mejorar y a ser más conscientes de la articulación de nuestra columna. Este ejercicio está contraindicado para personas con hernia discal. Nos tumbamos de lado con las caderas y las rodillas flexionadas formando un ángulo recto, mientras que los brazos están extendidos por delante del cuerpo y las palmas de las manos juntas. Con el brazo que queda arriba comenzamos a dibujar un semicírculo como si fuéramos un compás, llegando lo más lejos posible, si podemos hasta tocar el suelo del otro lado. Es importante que el brazo siga siempre el movimiento de la columna, y que nosotros sigamos la palma de la mano con la mirada.



Media flexión hacia atrás

Con este ejercicio fortaleceremos el abdomen y los flexores de la cadera. Nos colocamos sentados con las rodillas flexionadas y los pies apoyados en el suelo. Los

SÍNDROME DE NOONAN

brazos están estirados delante del cuerpo, a la altura de los hombros. Lo primero que debemos hacer es crecer hacia el techo, intentando ganar espacio entre los discos vertebrales, para después rodar sobre los isquiones (los huesos semicirculares cerca del glúteo) y flexionarla columna para ir bajando hacia el suelo. Bajamos hacia la mitad y volvemos a subir.

Oblícuos rodando hacia atrás

Es un ejercicio muy parecido al que acabamos de realizar, solo que en vez de bajar de frente, bajaremos por los lados. Al rodar por los isquiones, llevamos la mano derecha hacia atrás, como si estuviéramos en una barca y quisiéramos acariciar el agua: de esta forma, giramos el tronco desde la cadera. Volvemos a la posición inicial y bajamos por el otro lado.



Estiramiento de una pierna

Comenzamos a poner nuestras piernas en movimiento. Nos tumbamos boca arriba, con las caderas y rodillas flexionadas en posición de escuadra. Levantamos el tronco hasta apoyarnos en los omóplatos y, mientras acercamos la pierna derecha hacia el pecho y la agarramos con las manos, estiramos la izquierda intentando llevarla lo más lejos posible. Repetimos con la otra pierna y vamos cambiando.



Extensión de columna

El ejercicio de la extensión de columna nos ayuda a fortalecer toda la musculatura de la espalda, además de a articular correctamente la zona cervical, torácica y lumbar de la columna. Con las manos debajo de los hombros, vamos levantando poco a poco el tronco, asegurándonos de que pasamos una a una por cada una de las vértebras. Al llegar a la parte final del ejercicio no podemos olvidar que las espinas ilíacas (los huesos de la cadera) deben mantener siempre contacto con el suelo.



Extensión lumbar sobre fitball

Una modificación del back extension, pero añadiendo un elemento que genera inestabilidad, como el fitball. Colocamos nuestra tripa sobre la pelota y nuestras manos tras la nuca, y comenzamos a subir poco a poco hasta llegar a la extensión de la columna. Los/as principiantes pueden colocar sus pies apoyados en una pared para asegurarse una mayor estabilidad.



Abdominales sobre fitball

Una variante del abdominal tradicional es la que se realiza con la espalda sobre un fitball o pelota suiza. Al colocarnos sobre la pelota, nuestro cuerpo se encuentra en inestabilidad, por lo que se verá obligado a reclutar a la



SÍNDROME DE NOONAN

musculatura profunda del abdomen para guardar el equilibrio. Con las manos detrás de las cabeza y los codos bien abiertos (que solo podamos ver el codo por el rabillo del ojo) subimos el tronco hasta apoyarnos en la punta de los omóplatos y volvemos a bajar.

Plancha frontal

El planko plancha frontal es un ejercicio de estabilización con el que trabajamos todo nuestro core, es decir, la musculatura profunda del abdomen, el cuadrado lumbar, los multífidos y los erectores espinales. Nos apoyamos sobre las manos y las puntas de los pies, de modo que nuestro cuerpo forma una línea recta, y mantenemos esa postura por, al menos, 15 segundos.



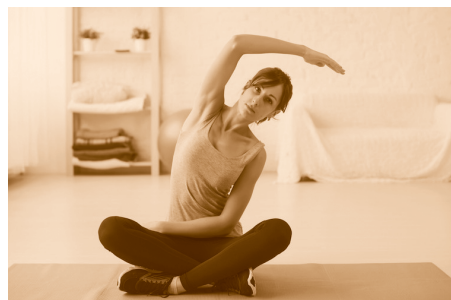
Plancha lateral

La plancha lateral es una variación de la plancha frontal que acabamos de ver. En este caso, nos colocamos de lado y nos apoyamos sobre los dos pies pero sobre una sola mano. Nuestro cuerpo sigue formando una línea recta, y para conseguirlo deberemos empujar con los oblicuos (parte lateral del abdomen) hacia arriba.



La sirena

Un ejercicio para trabajar la articulación lateral de la columna. Nos sentamos como estemos más cómodos: puede ser al estilo indio, con las piernas cruzadas, o bien con una pierna flexionada delante y otra detrás. Elevamos el brazo derecho



por encima de nuestra cabeza mientras inspiramos y, al soltar el aire, nos doblamos hacia el lado izquierdo e intentamos llegar lo más lejos posible. Repetimos con el brazo izquierdo y vamos alternando entre los dos brazos.

Puente sobre los hombros

Este ejercicio nos sirve para fortalecer glúteos e isquiotibiales, y para articular la columna vertebral. Nos colocamos tumbados/as boca arriba, con los brazos a los lados del cuerpo con las palmas de las manos boca abajo, las rodillas flexionadas y los pies bien apoyados en el suelo. Desde esta posición comenzamos girando nuestra cadera de modo que la zona lumbar entra en contacto con el suelo para después seguir subiendo la columna hacia el techo, vértebra por vértebra, hasta que formamos una línea recta desde los hombros a las rodillas. Desde ahí, bajamos lentamente desde la columna dorsal hasta la pelvis.



Puente sobre los hombros a una pierna

Se trata de una modificación del ejercicio que acabamos de ver. En este caso, colocamos una pierna en el aire o apoyada sobre la rodilla de la pierna que queda en el suelo. De este modo trabajamos el glúteo y el isquiotibial de forma isolateral: la dificultad es mayor que con el ejercicio tradicional.



El gato y la mesa

El gato y la mesa son dos de los ejercicios más utilizados para mejorar la articulación de toda la columna. Nos colocamos en cuadrupedia



SÍNDROME DE NOONAN

(a cuatro patas) con las manos directamente debajo de los hombros y las caderas directamente sobre las rodillas. Desde ahí comenzamos a arquear la espalda comenzando por la pelvis, que gira sobre ella misma. Poco a poco vamos pasando por cada una de las vértebras, lumbares, dorsales y cervicales hasta que nuestra espalda queda totalmente arqueada, como si fuésemos un gato enfadado. Para volver a la posición inicial, volvemos a comenzar desde la pelvis, que gira sobre ella misma una vez más, y pasamos de forma ordenada por todas las vértebras.

Superman en cuadrupedia

El Superman es un ejercicio de estabilización de la columna que nos ayuda a trabajar la musculatura profunda del abdomen y a



alinear correctamente la cintura escapular y cintura pélvica. En posición de cuadrupedia, con las manos justo debajo de los hombros y las rodillas justo debajo de las caderas, extendemos pierna y brazo contrarios, formando una línea recta. Debemos tener la sensación de alargarnos hacia delante con la mano y hacia atrás con el pie. Vamos cambiando y alternando brazos y piernas.

Tijeras en el aire

Este es un ejercicio de Pilates avanzado. Primero debemos llevar nuestra cadera hacia arriba, trabajando de esta forma el abdomen, y sujetarla con las manos mientras estiramos las piernas hacia el techo. Desde esa posición, abrimos y cerramos las piernas como si se tratara de unas tijeras. El peso de



nuestro cuerpo debe residir en la zona media, evitando llevarlo hacia los hombros, para conseguir una buena respiración.

Sacacorchos

Uno de los ejercicios más complicados del método Pilates, y que nos hace trabajar el abdomen su totalidad. La posición de partida es la de tumbados/as boca arriba; desde ahí, con las piernas estiradas, subimos la cadera de modo que las piernas queden suspendidas por encima de la cabeza. Comenzamos a bajar las piernas de forma oblicua hacia la derecha, al mismo tiempo que vamos bajando la cadera, y subimos de forma oblicua por el lado izquierdo hasta que vuelven a quedar suspendidas encima de la cabeza. Lo realizamos hacia los dos lados.



Balancín

Con el ejercicio del balancín trabajamos la musculatura extensora de la columna, y además estiramos el pectoral, el abdomen, los cuádriceps y los flexores de la cadera. Nos colocamos boca abajo y agarramos los empeines o, si no llegamos, los tobillos. Tiramos ligeramente con las tibias hacia atrás para ayudarnos a subir el tronco y coger algo de impulso y nos balanceamos hacia delante y hacia atrás.



Retador

Este es el último ejercicio que aparece en los manuales de Pilates, debido a su dificultad. Partimos tumbados/as boca arriba y llevamos las piernas hacia atrás hasta dejarlas suspendidas sobre la cabeza, como en el inicio del corkscrew. Desde ahí



SÍNDROME DE NOONAN

vamos bajando las piernas a la vez que subimos el tronco hasta quedar sentados sobre los isquiones con las piernas en el aire, formando una V. Volvemos a bajar de forma controlada y repetimos.

5. CUIDADOS Y AUTOCUIDADOS DE LA VISTA Y OÍDO

RECOMENDACIONES CUIDADOS VISTA Y OIDO:

Las alteraciones oftalmológicas en el Síndrome de Noonan, más definitorias y que permiten el diagnóstico son:

1. Del macizo facial: hipertelorismo, hendiduras palpebrales, epicanto, ptosis,...
2. Oftalmológicas: estrabismo, queratocono,...
3. Defectos refractivos: Miopía, Hipermetropía, Astigmatismo...

2. Cuidados e higiene para la vista humana.

La vista es un sentido muy delicado; todo cuidado es poco para mantenerlos en perfecto estado.

Su cuidado exige:



1./ Evitar la luz excesiva:

Así como la falta de luz. En las zonas muy iluminadas, hay más peligro de un exceso de luz y si uno no posee una adaptación adecuada debe usar gafas de sol.

Al leer la luz debe ser lo suficientemente intensa ya que la escasez de luz o una luz parpadeante cansan la vista. Los reflejos producidos por la luz en libros con papel brillante también se deben evitar.

2./ Evitar la fatiga de los ojos:

No leyendo ni escribiendo en los vehículos en marcha si tienen mucho movimiento. No leyendo durante largo rato en libros con letra muy pequeña ni acercando el libro a una distancia menor de 20 cm.

3./ Proteger los ojos frente a las infecciones:

No tocándolos con las manos sucias y evitando las zonas con mucho polvo.

4./ Vigilar la vista sobre todo en la infancia:

Para corregir cuanto antes los defectos que se presenten.

5./ En caso de una herida en el globo ocular:

Acudir lo antes posible al oculista ya que la primera cura de estos accidentes es de suma importancia y puede evitar la pérdida de la visión

Conclusión

Una buena visión es una garantía de seguridad. Por eso, además de recurrir al especialista, hay que tender a adoptar las siguientes conductas:

1-/ Descansar.

Interrumpir la actividad visual prolongada cada cierto tiempo, mirando a lo lejos. Actualmente hay colirios hidratantes que se aplican con el párpado cerrado.

2-/ Apoyar.

La zona lumbar contra el respaldo del asiento y los antebrazos bien apoyados en la mesa de trabajo.

3-/ Es muy importante.

Que haya dos fuentes de luz, una ambiental y otra sobre la mesa de trabajo. Un diestro se colocara la lámpara a su izquierda y un zurdo a su derecha.

4-/ La altura.

Del asiento debe permitir el apoyo de la planta completa del pie en el suelo, y los muslos deben quedar en posiciones horizontales y bien apoyados.

5/- La televisión.

Cuanto más alejada mejor. No es aconsejable mirarla a oscuras.

SÍNDROME DE NOONAN

Cuidados e higiene para el oído humano.

El oído es un sentido muy delicado; todo cuidado es poco para mantenerlos en perfecto estado.

Existen muchos mitos acerca del cuidado y la limpieza correcta de los oídos. Lista de los puntos que consideramos más importantes para la higiene



del oído (que deben ser tomados en cuenta por toda persona; sana o que sufre de hipoacusia), a continuación:

No colocar dentro del oído ningún tipo de objeto que no haya sido fabricado específicamente con ese propósito.

Especialmente, evitar introducir llaves, puntas de lápiz y pasadores para el cabello.

No usar ni siquiera bastoncillos para limpiarlos por dentro.

Limpiar los oídos siempre por fuera y con la punta de una toalla.

Si se sospecha de una infección en el oído, consultar al médico. La mayoría de las pérdidas de audición son causadas por catarrros, gripes e infecciones mal atendidas.

Las gotas para los oídos sólo pueden ser usadas bajo prescripción médica.

Si se siente comezón en los oídos, consultar al/la médico/a. Puede tratarse de hongos que deben ser atendidos con medicamentos.

La formación de tapones de cerumen también debe ser atendida por el/la médico/a.

No nadar en aguas contaminadas y, en caso de duda, utilizar tapones especiales para nadar o aplicar en el oído unas gotas de aceite para bebé. El aceite para bebé sirve de impermeabilizante y ayuda a que salga el agua después del baño.

Evitar el uso de medicamentos ototóxicos, como gentamicina, gamicina y amikacina (Los medicamentos ototóxicos son aquellos que, al ser

usados para curar algunas enfermedades, causan sordera). Evitar la exposición cercana a fuentes de ruido intenso como cohetes y bocinas o petardos en fiestas. Asimismo, evitar golpes y juegos bruscos que puedan afectar a los oídos.

6.- ANEXOS

6. 1: FOLLETO SÍNDROME NOONAN

El seguimiento dependerá de los hallazgos de las exploraciones y del criterio del especialista correspondiente. La atención médica resultará más eficiente si se coordina por un pediatra o por un genetista clínico familiarizado con el síndrome de Noonan.

Las recomendaciones de valoración inicial y de seguimiento médico se basan en las recomendaciones internacionales, publicadas recientemente en inglés y de acceso libre en la red.

• Romano AA, Alkerson JG, Dahlgrén J, Gallo BD, Hall B, Pearson HE, Roberts AE, Robinson W, Tabernero CM, Noonan JA. Noonan syndrome: clinical features, diagnosis, and management guidelines. *Pediatrics*. 2010 Oct;126(4):746-59. <http://pediatrics.aappublications.org/content/126/4/746.long>

• Alparón JG, Roberts AE. Noonan syndrome. *GeneReviews*. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1124/>

• DYSCERN—Noonan Syndrome Guidelines Development Group. Management Noonan Syndrome: A Clinical Guidelines. https://aacpafp.heart.org/wp-content/uploads/2014/01/265_Noonan_Guidelines.pdf

Dr. Sixto García-Milàder,
Instituto de Genética Médica y Molecular,
Hospital Universitario La Paz, Madrid (INGEMM)
Agosto 2015

Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria
E-mail: sindromedenoonancantabria@yahoo.es
Tel: 942 85 36 64 / 942 02 47 40
Web: www.noonancantabria.es

Asociación Síndrome de Noonan Asturias
E-mail: noonanasturias@gmail.com
Tel: 691 46 36 30
Web: www.noonanasturias.com

Noelandia
(Asociación pro afectados por el Síndrome de Noonan)
E-mail: noelandia.asociacion@gmail.com
Tel: 639 48 55 76 / 601 15 80 81

Síndrome de Noonan Comunidad Valenciana
E-mail: noonanvalenciana@gmail.com
Tel: 626 27 13 38

Asociación Creciendo con Noonan Comunidad de Madrid
E-mail: creciendocomnoonan@gmail.com
Tel: 637 16 57 91
Web: <http://creciendocomnoonan.jimdo.com/>

Asociación Síndrome de Noonan Aragón, (A.S.N.A.)
E-mail: noonanaragon@gmail.com
Tel: 607 40 45 11 / 638 40 75 64

Asociación Síndrome de Noonan Andalucía
E-mail: noonanandaluca@gmail.com
Tel: 653 36 88 24 / 957 76 87 95

Asociación Síndrome de Noonan Cataluña
E-mail: noonanespaña@gmail.com
Tel: 691 94 96 96

Federación Española Síndrome de Noonan y otras rasopatas
E-mail: noonanfederacion@gmail.com

ASOCIACIÓN SÍNDROME noonan

Tan común como desconocido

¿Qué es el síndrome de Noonan?

El síndrome de Noonan es un trastorno genético, descrito por primera vez por el cardiólogo infantil Jacqueline Noonan, en 1963. Tiene una frecuencia estimada de 1 entre cada 1000-2500 recién nacidos y forma parte de las que se conocen como "enfermedades raras o de baja frecuencia". "Síndrome" es la palabra que se emplea a menudo en medicina para referirse a un patógeno o conjunto de manifestaciones clínicas o de anomalías congénitas originadas por una misma causa.

¿Cuáles son las manifestaciones clínicas del síndrome de Noonan?

Las personas con síndrome de Noonan muestran una serie de manifestaciones clínicas, características que se presentan con una frecuencia y un grado de severidad variables. Es decir, no todas las personas presentan necesariamente todas ellas ni con la misma gravedad.

- **Anomalías del corazón:** Presentes en cerca de dos tercios partes de personas con síndrome de Noonan. La más frecuente (20-30%) y característica es la estenosis de la válvula pulmonar, habitualmente presente desde el nacimiento. En el 20-30% presenta miocardiopatía que puede aparecer a lo largo de la infancia.
- **Problemas de alimentación:** Son muy frecuentes (75% en los primeros años de vida). Incluyen dificultades para la succión, fatigabilidad en la toma, vómitos, rechazo de alimentos más sólidos/masticación lenta y ruidosa.
- **Retraso del crecimiento:** El peso y la talla al nacimiento suelen ser habitualmente normales pero posteriormente tienden a mantenerse en el límite inferior de la normalidad o incluso por debajo de este (50-70%), algo que puede suceder aun en ausencia de problemas de alimentación. La edad ósea y el inicio de la pubertad suelen mostrar un retraso promedio de dos años. El nivel de hormona de crecimiento puede ser normal o bajo.
- **Desarrollo psicomotor e inteligencia:** El desarrollo psicomotor puede ser inicialmente algo lento y afecta generalmente a aspectos de motricidad gruesa (postura), debido a la debilidad muscular. El coeficiente intelectual se sitúa habitualmente dentro de la normalidad y la mayoría de estos niños sigue una escolarización normal. Entre una cuarta y una tercera parte de ellos (25-30%) pueden presentar algunas dificultades de aprendizaje. El retraso mental leve es muy poco frecuente en personas con síndrome de Noonan.
- **Trastornos de la coagulación:** Dos tercios partes de las personas con síndrome de Noonan presentan trastornos que a menudo no se reflejan en los estudios de coagulación. Han de tenerse en cuenta si se va a realizar una extracción dental o una intervención quirúrgica. Las hemorragias graves son poco frecuentes (5%). Es habitual la predisposición a hemorragias menores con facilidad.
- **Audición:** Es frecuente la tendencia a padecer oídos media de repetición, lo que puede repercutir a la larga en la audición. La hipoacusia o sordera neuroléptica es poco frecuente (5%).

¿Cómo se establece el diagnóstico y cuál es la causa genética del síndrome de Noonan?

El diagnóstico del síndrome de Noonan es fundamentalmente clínico. Debe ser realizado por un especialista familiarizado con este tipo de trastornos genéticos y basándose en los criterios diagnósticos establecidos.

En el momento actual se han identificado al menos ocho genes asociados al síndrome de Noonan. La probabilidad de detectar una alteración o mutación en alguno de ellos se estima entre un 60-70%, lo que confirma el diagnóstico. Sin embargo, en el 30-40% restante de casos no se logra detectar una mutación, en lo que se discute necesariamente el diagnóstico clínico de síndrome de Noonan.

El diagnóstico diferencial del síndrome de Noonan incluye los síndromes Turner, Cardiofaciodiostreico, LEOPARD, Costello y la Neurofibromatosis.

¿Cuál es la probabilidad de que se repita en una próxima gestación?

El síndrome de Noonan se transmite de forma autosómica dominante, lo que quiere decir que existe una probabilidad de dos (50%) de que una persona con síndrome de Noonan lo transmita a cada uno de sus hijos. Si ninguno de los padres tiene rasgos sugestivos, entonces se debe considerar que se trata de una mutación nueva en el hijo. En estos casos, la probabilidad de que vuelva a suceder en una próxima gestación es mínima y se estima inferior a 1%, debido a las remotas posibilidades de mosaicismos somáticos o gonadales. Se ha identificado una mutación en un caso de síndrome de Noonan en un embarazo de una próxima gestación para mayor tranquilidad de los padres.

¿Cuáles son las recomendaciones de valoración inicial y de seguimiento médico?

Ante la sospecha de síndrome de Noonan:

1. valoración por un especialista (pediatra o genetista clínico) con experiencia en este tipo de trastornos para establecer el diagnóstico clínico, solicitar el estudio genético e interpretar sus resultados. Una vez establecido el diagnóstico clínico.
2. exploración cardiológica completa
3. valoración por endocrinología infantil y por nutrición, según la gravedad y duración de los problemas de alimentación puede estar indicado solicitar la valoración por gastroenterología infantil, ante la presencia de enteropatía, y dependiendo de la edad del niño, puede estar indicado solicitar la valoración por cirugía infantil en caso de retraso del crecimiento importante puede estar indicado el tratamiento con hormona del crecimiento
4. valoración por neurología infantil, dependiendo del grado de hipoacusia o retraso psicomotor puede estar indicado solicitar una valoración por rehabilitación infantil y/o la inclusión en un programa de atención temprana
5. ecografía renal y un estudio completo de coagulación, lo que puede correr a cargo del médico que coordina el seguimiento médico de alguno de los especialistas.
6. valoración oftalmológica
7. valoración por otorrinolaringología (ORL) infantil en caso de episodios frecuentes de otitis media o sospecha de problemas de audición.

SÍNDROME DE NOONAN

6.2. CUENTO. HERRAMIENTA DE APOYO:

La importancia de contar con herramientas visuales y explicativas en las que pueden apoyarse los/as padres/madres a la hora de aportar información a sus hijos/as o conversar sobre el Síndrome de Noonan.

Cuento: Una vida diferente. Asociación Síndrome de Noonan Asturias.



6.3. GUÍAS SÍNDROME DE NOONAN GUÍAS PUBLICADAS SÍNDROME DE NOONAN:

- **Síndrome de Noonan: Guía de Orientación para las Familias**, Octubre 2014, Depósito Legal SA614-2014, Autoría A.S.N.C., (Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria), Varios autores/as Coordinación Inmaculada González García
- **Síndrome de Noonan: Guía de Recursos-Ayudas Sociales para las Familias**, Octubre 2014, Depósito Legal SA719-2014, Autoría A.S.N.C. (Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria), Coordinación Inmaculada González García
- **Síndrome de Noonan: Guía de Enfermedades Raras, poco frecuentes o de baja prevalencia**: Asociaciones en Cantabria, Diciembre 2015, Depósito Legal SA620-2015, Autoría A.S.N.C. (Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria), Coordinación Inmaculada González García
- **Síndrome de Noonan: Guía Alimentación y Nutrición en el Síndrome de Noonan**, Diciembre 2015, Depósito Legal SA621-2015, Autoría Juan Carlos Llamas García y Cristina Carrera Igual, Coordinación Inmaculada González García
- **Síndrome de Noonan: Guía para pacientes con Síndrome de Noonan y otras Rasopatías y sus familiares**, Diciembre 2015, Depósito Legal SA622-2015, Autoría Begoña Ezquieta Zubicaray y Atilano Carcavilla Urquí, Coordinación Inmaculada González García

- **Síndrome de Noonan: Cómo comunicar el diagnóstico a nuestros/as hijos/as. Guía de apoyo para las familias**, Noviembre 2017, Depósito Legal SA 580-2017, Autoría Victoria Sánchez Mújica, Coordinación Inmaculada González García
- **Autonomía y Autocuidados en el Síndrome de Noonan. Guía de Orientación para las Familias** Noviembre 2017, Depósito Legal SA 581-2017, Autoría A.S.N.C. (Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria). Coordinación: Inmaculada González García.
- **Guía de Logopedia y Síndrome de Noonan**, Noviembre 2017, Depósito Legal SA 582-2017, Autoría Carlota López Pastor, Coordinación Inmaculada González García

Agradecimientos:

A LA FUNDACIÓN INOCENTE INOCENTE

A INMACULADA GONZÁLEZ GARCÍA.

Presidenta FEDERAS, (Federación Española Síndrome de Noonan y otras RASopatías) y ASNC, Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria)

A MARGARITA PÉREZ SALA.

Psicóloga

A JUAN CARLOS LLAMAS GARCÍA.

Graduado en Nutrición Humana y Dietética por la UCAM.

A CRISTINA CARRERA IGUAL.

Diplomada en Nutrición Humana y Dietética por la UPV/EHU

A JESÚS TORIBIO GONZÁLEZ

A ULISES TORIBIO GONZÁLEZ

A EUNICE TORIBIO GONZÁLEZ

A LAURA FERNÁNDEZ CAMPO.

Colaboradora A.S.N.C.



ASOCIACIÓN SÍNDROME NOONAN DE CANTABRIA
c/ Eulogio Merino, 43 E, (Urb. La Soloba)
39530 Puente San Miguel. Reocín. Cantabria

Tlf./Fax 942 82 06 64 - Móv. 649 02 47 40
asindromenoonancantabria@yahoo.es
www.noonancantabria.es



ORGANIZA:



COLABORAN:

