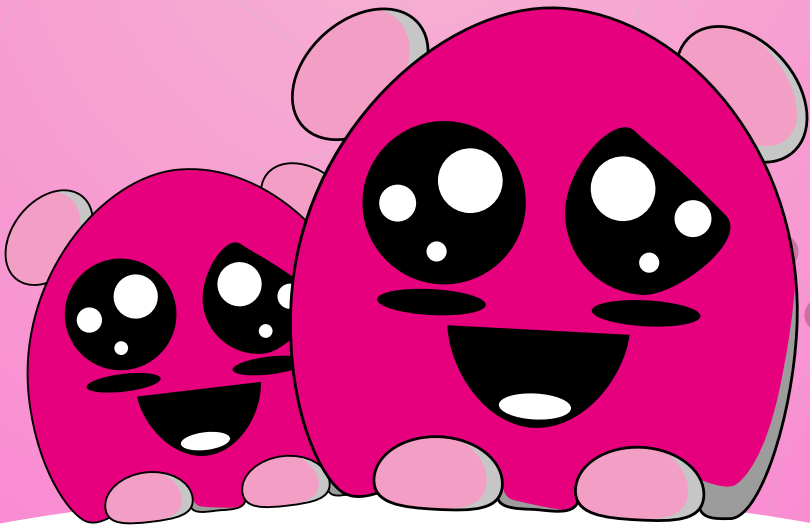


SÍNDROME DE NOONAN

GUÍA DE LOGOPEDIA
Y SÍNDROME NOONAN



Referencia curricular autora guía



Carlota López Pastor

Carlota López Pastor, es graduada en logopedia y ha realizado sus estudios en la universidad EUG Gimbernat de Torrelavega (Cantabria) durante los años 2014 hasta el 2017.

Especializada en logopedia pediátrica, ya que lo que más le gusta es trabajar con los/as niños/as. Aunque también le apasiona el mundo de la investigación en enfermedades que afectan a la población adulta, como son el Alzheimer, el trabajo con pacientes que han sufrido ictus, etc.

Ha realizado prácticas en el colegio "María Auxiliadora" (Salesianos) de Santander y en el Hospital Universitario de Cruces de Bilbao (Osakidetza) en el área de logopedia infantil y en la Unidad de fisuras palatinas, trabajando con diversos especialistas de diferentes ámbitos clínicos.

A pesar de haber finalizado sus estudios, tiene la intención de continuar formándose, centrándose especialmente en la investigación de las denominadas "enfermedades raras o de baja prevalencia" para poder ampliar sus conocimientos respecto a este tema y ayudar a todas aquellas personas que lo necesiten.

Con la realización de esta guía pretende dar a conocer, tanto al resto de profesionales como al público en general, el síndrome de Noonan y poder hacer más visible una de las múltiples patologías que forman el grupo de las "enfermedades raras", además de detallar cuál es el trabajo que realiza un logopeda de forma global y en particular ante esta enfermedad, todavía desconocida para gran parte de la población.

FECHA: Noviembre 2017

Nº EJEMPLARES: 1.000

AUTORÍA: Carlota López Pastor

Coordinación: Inmaculada González García

Portada: María Suárez Bedia

DEPOSITO LEGAL SA 582-2017

ÍNDICE

SÍNDROME DE NOONAN:
GUÍA DE LOGOPEDIA Y SÍNDROME DE NOONAN

Presentación de la Guía.....	Pág. 4
SALUDAS	
MARIA LUISA REAL GONZÁLEZ, Consejera de Sanidad	Pág. 5
INMACULADA GONZÁLEZ GARCÍA, Presidenta FEDERAS	Pág. 6
MAR ARRUTI BUSTILLO, Presidenta COCEMFE-CANTABRIA	Pág. 7
JUAN CARRIÓN TUDELA, Presidente FEDER.....	Pág. 8
1 ¿En qué consiste el Síndrome de Noonan?	Pág. 9
2 ¿Cómo se diagnostica el Síndrome de Noonan?	Pág. 10
3 ¿Cuáles son las manifestaciones clínicas del Síndrome de Noonan?.....	Pág. 11
4 Logopedia y Síndrome de Noonan	Pág 17
5. ¿Cómo el/la logopeda puede trabajar con las personas afectadas con Síndrome de Noonan?	Pág. 20
6 Anexos	Pág. 29
6.1. Folleto Síndrome de Noonan.....	Pág. 29
6.2. Cuento. Herramienta de apoyo	Pág. 30
6.3. Guías Síndrome Noonan.....	Pág. 31
7 Bibliografía.....	Pág. 32

PRESENTACIÓN

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 terapias de apoyo como la Logopedia, comunicación, diálogo con sus hijos/as, sobre la enfermedad que padecen, mejorando su calidad de vida como pacientes y por tanto, las relaciones familiares y sociales. Sin perder la perspectiva de los más pequeños/as, que implica a todos/as los miembros que componen cada familia en particular.

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

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



MARIA LUISA REAL GONZÁLEZ

Consejera de Sanidad. Gobierno de Cantabria.



Las enfermedades raras o poco frecuentes, además de compartir una serie de problemas ampliamente conocidos, como la dificultad de su diagnóstico, el retraso en el mismo o las limitaciones terapéuticas, se caracterizan por presentar un extenso abanico de manifestaciones y problemas clínicos asociados. Un conjunto tan amplio de manifestaciones clínicas y repercusiones en salud puede implicar que una gran parte de la atención y de los recursos se dediquen solo a algunos de los problemas, los más importantes o visibles, prestando menos atención a otros.

Es el caso de las personas con síndrome de Noonan, que puede manifestarse con afectación cardíaca, vascular, esquelética, facial etc., algunas con importante repercusión en la salud. Además, casi tres cuartas partes de las personas con este síndrome pueden presentar problemas en la articulación del lenguaje, con un origen multifactorial, y problemas en el uso del lenguaje. Todo ello puede repercutir en la capacidad de comunicación, así como en su integración y sociabilidad.

Reconocer los problemas de lenguaje y de comunicación presentes en el síndrome de Noonan es un paso previo para abordar su adecuada prevención, evaluación y para la recuperación de los mismos. De ahí el valor y la utilidad de esta guía, dirigida a padres y pacientes, pero igualmente útil para los profesionales implicados en el cuidado de estas personas. Una breve guía en la que se revisan las relaciones entre logopedia y síndrome de Noonan mediante el repaso de las alteraciones sindrómicas que afectan al campo de actuación de la logopedia y de las intervenciones realizadas mediante el trabajo logopédico.

Estoy convencida que esta guía tendrá el mismo éxito que los que la han precedido, abordando el síndrome de Noonan desde diferentes ángulos. Nuestro agradecimiento a todos los que han participado en la elaboración de esta Guía de logopedia y síndrome de Noonan, en especial a su autora, por el esfuerzo y trabajo realizados. Su dedicación y entrega servirán para mejorar la calidad de vida de las personas afectas del síndrome de Noonan, así como de sus familias.

María Luisa Real González

Consejera de Sanidad, Gobierno de Cantabria



INMACULADA GONZÁLEZ GARCÍA

Presidenta FEDERAS

(Federación Española Síndrome de Noonan
y otras RASopatías)



La Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria, federada en FEDERAS, (Federación Española Síndrome de Noonan y otras RASopatías), nos presenta una guía orientada a la Logopedia, como terapia en el Síndrome de Noonan, y, cómo apoyo para las familias.

La llegada de un nuevo miembro a la familia supone un cambio en la vida de todos los que la forman, y, aún más cuando la experiencia viene acompañada de una enfermedad poco frecuente, como el Síndrome de Noonan, con las dificultades que conlleva, especialmente en su alimentación, crecimiento, y, patologías asociadas que necesitan de un seguimiento médico continuo en diversas especialidades, sumándose el tiempo que la familia tarda en tener un diagnóstico, ya sea clínico, y/o genético.

Esta guía, petición de las familias afectadas por el Síndrome de Noonan, quienes se plantean las posibles terapias de apoyo para sus hijos/as, nace como continuación al trabajo realizado en los Encuentros Estatales de Familias afectadas por el Síndrome de Noonan, organizados por la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria, en los que han participado numerosas familias que han aportado sus experiencias, testimonios, circunstancias, dudas y estados emocionales.

Nos encontramos con 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 Logopedia, cómo una de las terapias para 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 más pequeños/as, que implica a todos/as los miembros que componen cada familia en particular.

“Una guía que nos ayuda a orientarnos sobre la Logopedia cómo terapia para nuestros/as hijos/as.”

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

Inmaculada González García

Presidenta Federación Española Síndrome de Noonan y otras RASopatías, FEDERAS



MAR ARRUTI BUSTILLO

Presidenta COCEMFE-CANTABRIA,
(Federación Cántabra de Personas con
Discapacidad Física y Orgánica)



Esta guía es un recurso más de los que la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria nos viene presentando en los últimos años. Es una herramienta orientada en esta ocasión al trabajo que los profesionales de logopedia pueden desarrollar en una patología como esta.

La guía desarrolla aspectos para mejorar la calidad de vida de la persona afectada por el síndrome como son la mejora de la articulación, del lenguaje, la mejora de la atención y la memoria, ambos aspectos claves para el desarrollo personal.

Desde COCEMFE Cantabria, federación cántabra de personas con discapacidad física y orgánica, de la que forma parte esta asociación, entendemos que la logopedia es esencial en el tratamiento de la enfermedad ya que los beneficios de esta terapia son múltiples, tanto desde el punto de vista de la comunicación, el lenguaje, el habla, la voz y la deglución, mejorando aspectos como la respiración, articulación... por ello confiamos que esta guía sea un buen recurso para las personas afectadas por el síndrome, así como una publicación más que sirva para dar a conocer el síndrome de noonan y las enfermedades de baja prevalencia.

Nuestro agradecimiento a todas las personas que han trabajado en esta publicación.

Mar Arruti Bustillo
Presidenta COCEMFE-CANTABRIA
Federación Cántabra de personas con Discapacidad Física y Orgánica)



JUAN CARRIÓN TUDELA

Presidente FEDER

(Federación Española de Enfermedades Raras)



Estimados amigos y amigas:

Desde aquí quiero saludar a todas las personas que conviven con Síndrome de Noonan y que forman parte de nuestra familia, la de FEDER, la Federación Española de Enfermedades Raras. Me gustaría comenzar destacando tres aspectos básicos, pero tremendamente significativos, del campo de actuación de esta disciplina.

El primero de ellos es la importancia del diagnóstico precoz. Actualmente, cualquier familia española se enfrenta a una media de 5 años desde que aparecen los primeros síntomas hasta que se identifica la enfermedad; un tiempo que condiciona el punto de partida en la intervención temprana de la logopedia ante las necesidades del paciente.

Una atención que, como segundo pilar fundamental en esta disciplina, ha de ser individualizada y multidisciplinar. Y es que existen más de 7.000 enfermedades poco frecuentes identificadas en todo el mundo, pero cada una de ellas tiene unas implicaciones y sintomatología diferentes. De hecho, y cómo sabéis las familias con Noonan, una misma condición puede tener manifestaciones clínicas que varían de una persona a otra; precisamente por eso es tan importante trabajar la logopedia desde una perspectiva personalizada al paciente.

Por último, la continuidad en la atención es fundamental en la logopedia, cuyo campo de actuación no está limitado a una etapa vital concreta del paciente. Su papel se extiende desde la infancia hasta la edad adulta y ha de acompañar a los pacientes a lo largo de su vida siempre que lo necesiten.

Además del necesario papel que juega la logopedia, familias como la vuestra y un movimiento asociativo como el que os representa continúan trabajando por garantizar un abordaje integral de estas patologías. Y junto a nosotros, el colectivo profesional de logopedas que, a través de los Colegios Profesionales, no sólo sirven como agente de apoyo al gremio, sino también a todas las familias que los necesitan.

Porque sólo el trabajo en red entre pacientes, asociaciones y profesionales puede dar respuesta a la lucha que defendemos. Una lucha que representa a más de 3 millones de personas con enfermedades raras en España.

Un abrazo a todas las familias.

Juan Carrión Tudela

Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

SÍNDROME DE NOONAN

1.-¿EN QUÉ CONSISTE EL SÍNDROME DE NOONAN?

“Síndrome” es la palabra que se emplea para referirse a un patrón o un conjunto de manifestaciones clínicas o de anomalías congénitas originadas por una misma causa. Este síndrome debe su nombre a la doctora Jacqueline Noonan, cardióloga pediatra. La primera descripción de la enfermedad fue realizada en el año 1963 y desde entonces el síndrome ha sido reconocido y ampliado con otras características clínicas.

El síndrome de Noonan es una enfermedad autosómica dominante, multisistémica y con variabilidad en su expresión. Aunque existe una alta proporción de casos esporádicos debidos a mutaciones de novo, se han descrito casos familiares en un 30%-75% de los casos. Tiene una frecuencia estimada de 1 entre cada 1000-2500 recién nacidos vivos y forma parte de las que se conocen como “enfermedades raras o de baja frecuencia”, teniendo una prevalencia muy similar tanto en hombres como en mujeres.

Es el más frecuente de los síndromes malformativos congénitos originados por mutaciones germinales en genes de la vía RAS/MAPK, denominados genéricamente RAS-opatías, uno de los grupos más comunes de alteraciones genéticas congénitas en la práctica clínica.

En cuanto a los aspectos genéticos, el síndrome de Noonan es genéticamente heterogéneo, ya que las mutaciones se localizan principalmente en el gen PTPN11, localizado en el cromosoma 12q22, aunque también se han identificado mutaciones en otros genes con las mismas características clínicas que los vinculan a esta enfermedad (SOS1, RAF1, KRAS, BRAF, SHOC2, NRAS, entre otros). Estos genes tienen una importante función en la formación de proteínas fundamentales en el crecimiento y desarrollo de las células corporales.

SÍNDROME DE NOONAN

2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA EL SÍNDROME DE NOONAN?

Existen dos formas, por un lado, el diagnóstico genético que ayuda a confirmar la presencia de la enfermedad, y por otro, el diagnóstico basado en los aspectos clínicos (Van der Burgt, 1994) que se detallan a continuación:

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
<ul style="list-style-type: none">a. Facies característica.b. Estenosis pulmonar.c. Talla por debajo del percentil 3.d. Pectus carinatum/excavatum.e. Familiar de primer grado afectado.f. Presencia de las siguientes características: discapacidad intelectual, criptorquidia y displasia linfática.	<ul style="list-style-type: none">a. Facies sugestiva.b. Otros defectos cardíacos.c. Talla por debajo del percentil 10.d. Tórax ancho.e. Pariente de primer grado sugestivo.f. Presencia de alguna de las siguientes características: discapacidad intelectual, criptorquidia o displasia linfática.

El diagnóstico es definitivo si se cumplen alguno de los siguientes supuestos:

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
<ul style="list-style-type: none">Cara típicaEstenosis pulmonarTalla <P3Pectum carinatum/excavatumPariente de 1er grado afectadoTener todos los siguientes:Retraso mentalCriptorquidiaDisplasia linfática	<ul style="list-style-type: none">Cara sugestivaOtros defectos cardíacos<P10Tórax anchoPariente 1er grado sugestivoTener todos los siguientes:Uno de ellos

DIAGNÓSTICO DEFINITIVO. SI CUMPLE:

- 2 criterios mayores
- 1 criterio mayor + 2 criterios menores
- 3 criterios menores



3. ¿CUÁLES SON LAS MANIFESTACIONES CLÍNICAS DEL SÍNDROME DE NOONAN?

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

Existen varias características médicas y del desarrollo que se pueden detectar precozmente de manera prenatal y postnatal. Normalmente, estas características prenatales pueden ser identificadas durante el primer o segundo trimestre de embarazo.

Podemos decir que los rasgos cardinales del síndrome de Noonan son:

- a) Baja estatura.
- b) Defectos cardíacos congénitos, presentes entre el 80%-90% de los casos, en especial la estenosis de la válvula pulmonar.
- c) Cuello ancho y deformidad en el pecho con pectus carinatum superior y pectus excavatum inferior.
- d) Facies característica, que cambia ligeramente a medida que la persona va cumpliendo años.
- e) Generalmente, los/as niños/as presentan un retraso motor moderado, que puede ser atribuido en parte a la hipotonía muscular habitualmente presente en la infancia.

A continuación, describiremos de forma general algunas de las manifestaciones clínicas más relevantes del Síndrome de Noonan.

Características faciales:

Al igual que otros síndromes, el síndrome de Noonan presenta un aspecto facial reconocible, que será variable según la persona afectada, ya que solo algunas personas presentarán todas las características faciales que definen el síndrome.

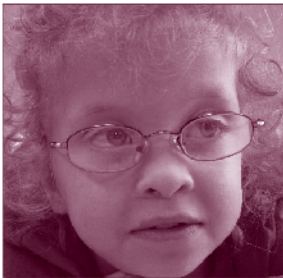
SÍNDROME DE NOONAN



Las principales presentaciones faciales son: frente alta, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, pliegues epicánticos, nariz corta y ancha con raíz deprimida, filtrum muy ranurado, picos anchos del borde del labio superior, mandíbula pequeña, cuello corto y orejas con rotación posterior y hélices ovaladas y gruesas.

En una descripción más detallada según el área de la cara encontramos:

- a)** Párpados caídos, que pueden perjudicar la visión y requerir de intervención quirúrgica.
- b)** Ojos grandes y prominentes, con espacio interocular aumentado (hipertelorismo).
- c)** Cuello corto y ancho en su parte posterior, con pliegues laterales.
- d)** Cabello rizado y áspero, con la línea de implantación nugal baja.
- e)** Orejas rotadas y de implantación baja.
- f)** Puente nasal aplanado que da aspecto de frente prominente.



Aunque estas características faciales ayudan a su diagnóstico, la mayoría de las personas afectadas no tienen un aspecto que les distingan de la población general y estas características faciales se vuelven menos evidentes con la edad.

En la siguiente tabla se detallan las características faciales que presenta el síndrome de Noonan en función de la edad de cada persona:

	FRENTE CARA Y PELO	OJOS	OREJAS	NARIZ	BOCA	CUELLO
NEONATO/A	Frente alta, línea de pelo posterior baja	Hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, pliegues epicánticos		Corta y ancha, raíz nasal deprimida, punta respingona	Surco nasolabial con ranuras profundas, micrognatia, picos amplios en el borde del labio superior	Piel nugal excesiva
LACTANTE 2-12 MESES	Cabeza grande, frente prominente	Hipertelorismo, ptosis, párpados gruesos		Corta y ancha, raíz nasal deprimida		
NIÑEZ 1-12 AÑOS	Características faciales toscas, cara alargada					
ADOLESCENTE 12-18 AÑOS	Apariencia miopática			Puente alto y delgado		Bandas del cuello anchas
ADULTO >18 AÑOS	Características faciales sutiles, piel delgada y transparente			Pliegue nasolabial prominente		
TODAS LAS EDADES		Iris azul-verdoso, cejas arqueadas con forma de diamante	Implantación baja, rotadas posteriormente, hélices gruesas			

SÍNDROME DE NOONAN

En las siguientes imágenes se pueden observar algunas de las diversas características faciales presentes en dos personas diferentes con síndrome de Noonan y como estas van evolucionando a medida que la persona crece.

En la figura A podemos ver a una niña con síndrome de Noonan en tres etapas de su vida, a los 10 días de nacer, a los 6 meses y a los 2 años.



En la figura B se recogen fotografías de la persona a los 4 meses, 1, 2, 5, 9 y 21 años. FOTO 5



Crecimiento y problemas estructurales:

En la mayoría de los casos, el peso y la altura son normales en el momento del nacimiento, aunque un 40% de los/as niños/as con síndrome de Noonan gana peso con dificultad y tiene problemas de crecimiento durante los primeros años de vida.

Puede existir un retraso psicomotor secundario a la hipotonía e hiperextensibilidad articular. Un 30% de los/as niños/as con la patología tienen deformidad de la columna vertebral, o deformaciones torácicas (pectus excavatum, pectus carinatum, etc.)

Un 80% de los/as niños/as de 2 a 4 años tienen una altura media que está por debajo del tercer percentil, aunque el crecimiento se puede prolongar hasta la segunda década de vida, pudiendo lograr de adultos estar dentro de los percentiles normales. La altura media de los adultos con SN es de 162,5 cm en hombres y 152,7 cm en mujeres.

El inicio de la pubertad se retrasa unos dos años respecto a la media.

Dentición y zona oral:

Las manifestaciones orales más comunes en síndrome de Noonan incluyen micrognatia, paladar alto u ojival, maloclusión, dientes impactados, incisivos mandibulares retroclinados y lesiones de células gigantes mandibulares.

Estas características orales pueden derivar en dificultades de alimentación, lenguaje y problemas de crecimiento facial, lo que puede requerir un tratamiento multidisciplinar.

Alteraciones de la alimentación:

Se trata de problemas muy comunes en los/as niños/as con síndrome de Noonan, ya que se dan en un 75% de los casos.

Algunos de los problemas que se han observado son: vómitos, dificultad de succión asociada a hipotonía, dificultad con alimentos sólidos, lentitud para comer, reflujo gastroesofágico, alta sensibilidad a diferentes texturas e utensilios, gran aversión a algunos sabores, etc. Algunos/as niños/as requieren alimentación por sonda que garantice una nutrición que permita su crecimiento.

Lenguaje y comunicación:

La población con síndrome de Noonan presenta mayor frecuencia de alteraciones en el lenguaje y la comunicación respecto a la población general. Dado que los/as niños/as con este síndrome no forman un

SÍNDROME DE NOONAN

grupo homogéneo, el perfil lingüístico de cada uno es individual, con sus propias características.

El lenguaje está estrechamente relacionado con la cognición no verbal, la capacidad auditiva, la articulación, la destreza motora y la memoria fonológica. En algunos/as niños/as la gravedad de las dificultades del lenguaje no puede explicarse completamente por déficits generales en el funcionamiento cognitivo o por otras deficiencias neurológicas o ambientales, aunque en la mayoría de los casos, las dificultades se asocian en gran medida a factores cognitivos, perceptivos y motores.

Presentan mayor dificultad en el ámbito verbal o expresivo, viéndose afectada especialmente la articulación del lenguaje, en un 72% de los casos. También se ve afectada la pragmática o el uso del lenguaje, teniendo una mayor prevalencia en niños que en niñas.

Las dificultades que más se describen son: problemas en la lectura, ortografía y procesamiento de la información, y también presentan ecolalias.

Las capacidades verbales y no verbales de los/as niños/as con síndrome de Noonan están en parte predichas por el estatus socioeconómico y las capacidades motoras finas. No juegan únicamente un papel significativo en el desarrollo cognoscitivo los factores genéticos, también son determinantes factores de desarrollo y sociales.

Visión y audición:

Hasta un 95% de los/as pacientes con síndrome de Noonan presenta algún tipo de alteración ocular. Estrabismo, alteraciones de refracción y ambliopía son los más frecuentes. En un 10% de los casos se ha asociado nistagmus. La pérdida de audición por otitis media es una complicación frecuente en pacientes con esta enfermedad.

El fracaso en un screening auditivo está estrechamente asociado con un funcionamiento inferior en las pruebas verbales. Una buena evaluación e identificación de posibles alteraciones auditivas y una correcta intervención es de gran importancia para poder realzar el desarrollo de habilidades verbales en estos/as niños/as.

Cognición y conducta:

La discapacidad intelectual está presente en un 15%-35% de los/as niños/as con síndrome de Noonan, en la mayoría de los casos se trata de una discapacidad leve-moderada, con un cociente intelectual medio de 85, aunque siguiendo la heterogeneidad del síndrome, existe un rango muy amplio.

En cuanto a la cognición, múltiples estudios han establecido que los daños cognitivos son más comunes en la población con síndrome de Noonan que en la población general. Los hándicaps cognitivos están presentes con mayor frecuencia, sobre todo en la población infantil, sin embargo, existe una proporción alta de personas con síndrome de Noonan que presentan habilidades intelectuales dentro de la media, e incluso por encima de ella.

Algunas de las personas con síndrome de Noonan presentan alteraciones humor y dificultades en la comunicación e interacción social, especialmente en la percepción emocional de ellos mismos y de los demás. Tan pronto como las habilidades lingüísticas de los/as niños/as con esta enfermedad mejoran satisfactoriamente, la atención educativa debe seguir estando dirigida a las habilidades de razonamiento verbal, porque un déficit en este dominio puede persistir y repercutir en la edad adulta, obstaculizando la verbalización de las emociones.

Algunos de los problemas de conducta que se pueden destacar son la torpeza, irritabilidad, problemas sociales y déficit de atención notable. Aunque no existe una descripción clara de alteraciones conductuales específicas en estos/as niños/as, sí se ha comprobado una mayor frecuencia de baja autoestima y/o depresión en un 23% de los casos.

4. LOGOPEDIA Y SÍNDROME DE NOONAN**¿Qué es la logopedia?**

Según la Ley de Ordenación de las Profesiones Sanitarias L.O.P.S. (Ley 44/2003 de 21 de noviembre, de Ordenación de Profesiones Sanitarias): “Los diplomados universitarios en Logopedia desarrollan las actividades de prevención, evaluación y recuperación de los trastornos de la audición, deglución, fonación y del lenguaje, mediante técnicas terapéuticas propias de su disciplina”.

SÍNDROME DE NOONAN

Las alteraciones que tratan los logopedas se pueden ver en las siguientes áreas de la comunicación:

- a)** Habla: discurso de la producción del sonido, apraxia del habla, disartria, comunicación prelingüística (atención conjunta, señalización de la comunicación, intencionalidad, etc.), resonancia, trastornos de la fluidez del habla (tartamudeo, taquilalia, etc.)
- b)** Voz: fonación, volumen, respiración, trastornos de la resonancia, disfonías, afonías, etc.
- c)** Lenguaje (comprensión y expresión): fonética, fonología, morfosintaxis, semántica, pragmática (uso del lenguaje, aspectos sociales de la comunicación), retraso del lenguaje, trastorno específico del lenguaje (TEL), discapacidad intelectual, trastorno del espectro autista (TEA), trastornos en los que se ve alterado o retrasado el aprendizaje de la lectura y la escritura (dixlexia, disgrafía, discalculia, disortografía), trastornos de lenguaje secundarios a lesiones cerebrales (afasias, etc.)
- d)** Cognición: atención, memoria, concentración, secuenciación, resolución de problemas, capacidades ejecutivas, trastornos asociados a procesos degenerativos (demencia, etc.)
- e)** Alimentación: masticación, deglución, succión, etc.
- f)** Audición: dificultades de lenguaje, habla y voz debidas a pérdidas auditivas de transmisión, neurosensoriales y mixtas, hipoacusias, presbiacusia, etc.

El/la logopeda está capacitado/a para trabajar en equipos con otros profesionales sanitarios, tales como médicos/as, odontólogos/as, fisioterapeutas, psicólogos/as, nutricionistas, etc. El campo de actuación de la logopedia es muy amplio, ya que abarca desde la atención temprana en la población infantil hasta la intervención en la edad adolescente, adulta y en la tercera edad.

La logopedia no entiende de edad ni de patologías, investigaciones realizadas han puesto de manifiesto que la cifra global de la población española que necesita o necesitará en algún momento tratamiento logopédico a lo largo de su vida es aproximadamente del 15,2%.

Actualmente no existe un tratamiento específico para el Síndrome de Noonan, por lo tanto, se debe llevar a cabo una intervención individualizada en función de las necesidades que presente la persona afectada en cada momento.

Al tratarse de una enfermedad rara, resulta importante poder establecer un diagnóstico precoz de la enfermedad para poder llevar a cabo un programa de intervención logopédica útil y abordar de forma temprana todas aquellas necesidades que presenten tanto el paciente como su familia.

Aunque de forma variable y dependiendo de cada persona, las principales áreas que se encuentran afectadas en el síndrome de Noonan son la articulación y la pragmática o uso del lenguaje. Los/as niños/as afectados/as con este síndrome suelen tener mayor dificultad en el ámbito verbal, presentando hasta un 72% de ellos problemas en la articulación del lenguaje. Por lo tanto, nuestro trabajo como logopedas se debe centrar en estos dos ámbitos.

Las anomalías más características del Síndrome de Noonan que afectan al lenguaje oral son las siguientes:

- Paladar ojival o en forma de bóveda.
- Micrognatia (mandíbula anormalmente pequeña).
- Déficit auditivo variable en función de cada persona, además de una tendencia a una baja inmunidad con mayor prevalencia de procesos catarrales repetitivos y otitis recurrentes.
- Discapacidad intelectual variable dependiendo de cada persona.

El tratamiento logopédico se debe establecer de forma individualizada, según el grado de afectación, pudiendo ir desde la corrección de dislalias (dificultad para articular las palabras debido a malformación o defecto de los órganos que intervienen en el habla) a la rehabilitación de alteraciones en la pragmática o uso del lenguaje.

Por otro lado, debemos tener en cuenta que cualquier alteración en el área de la audición es susceptible de repercutir negativamente en el desarrollo del lenguaje, con lo que debemos prestar especial atención

ante cualquier trastorno auditivo, colaborando estrechamente con el otorrino.

Además, podemos relacionar estas alteraciones o trastornos en el lenguaje, al igual que las dificultades en la alimentación, con la debilidad que presentan las personas afectadas con síndrome de Noonan en la zona de la musculatura orofacial, por lo tanto, es importante trabajar la musculatura orofacial con el fin de fortalecerla.

La intervención específica del lenguaje deberá fundamentarse en las necesidades detectadas en cada caso concreto, además de contar con los objetivos que tengan tanto el paciente como la familia. Es necesario tener en cuenta que cuando trabajamos con personas que padecen síndrome de Noonan podemos encontrarnos con una amplia variedad en cuanto a adquisición lingüística y pronóstico de evolución de su lenguaje.

En conclusión, actualmente existe muy poca información acerca de la relación entre la logopedia y el Síndrome de Noonan. Aunque la mayoría de las necesidades se centran en el área del lenguaje, existen multitud de áreas que pueden verse afectadas y demanden nuestra intervención, ya que estamos ante un síndrome con una alta variabilidad individual y que hoy en día sigue siendo desconocido para gran parte de la población.

5. ¿CÓMO EL/LA LOGOPEDA PUEDE TRABAJAR CON LAS PERSONAS AFECTADAS CON SÍNDROME DE NOONAN?

Ante cualquier caso, lo que primero realiza el/la logopeda es una pequeña anamnesis o entrevista con el/la paciente y/o con su familia, en función de la edad y las características de cada persona. Esta entrevista sirve para conocerle un poco más tanto a él/ella como a su entorno, ser conscientes de sus necesidades y de lo que esperan de nuestro trabajo como logopedas, conocer antecedentes familiares, datos médicos, y cualquier otra información que sea relevante a la hora de llevar a cabo nuestra intervención logopédica.

Las preguntas que se realizan en esta primera entrevista varían en función de la edad y la capacidad intelectual de cada persona, ya que no es lo mismo tratar con un/a niño/a pequeño/a que con un/a adulto/a o que con un/a adolescente con discapacidad intelectual, por lo tanto

debemos ser los profesionales los que nos ajustemos a las características del/la paciente. Por ejemplo, si estamos tratando a un/a niño/a con síndrome de Noonan deberemos realizar preguntas a la familia referentes al embarazo y el parto, desarrollo motor (control cefálico, gateo, primeros pasos, etc.) desarrollo del lenguaje (balbuceo, primeras palabras, etc.) desarrollo de las funciones orales no verbales (succión, deglución, masticación, respiración), datos médicos importantes (enfermedades, hospitalizaciones, tratamientos en curso, etc.) antecedentes familiares de problemas de lenguaje, habla o audición, historia académica (centro escolar, atención especializada dentro o fuera del centro, etc.) hábitos de autonomía (alimentación, sueño, aseo personal, juego y socialización, etc.)

En caso de que se trate de una persona adolescente o adulta, se realizarán las preguntas adecuadas a su correspondiente etapa evolutiva, debiendo ajustarnos siempre a su desarrollo cognitivo. Un ejemplo de una anamnesis para una persona adulta podría ser la siguiente:

Fecha de realización de la entrevista
DATOS PERSONALES

Nombre y apellidos
Edad y fecha de nacimiento
Domicilio y población, ¿con quién reside?
Teléfonos de contacto
Estudios/profesión/nivel de escolarización

MOTIVO DE LA CONSULTA

¿Qué es lo que espera de la intervención logopédica?
¿Cuáles son los aspectos que más le preocupan o que quiere mejorar?

OTROS ESPECIALISTAS

¿Acude actualmente?
Experiencias previas con otros/as profesionales

ANTECEDENTES FAMILIARES

Patologías en la familia relacionadas con el lenguaje.

HISTORIA MÉDICA (medicación, tratamientos quirúrgicos, etc.)

AUTONOMÍA (¿cómo es un día habitual de su vida diaria?)

OBSERVACIONES: _____

SÍNDROME DE NOONAN

Tras esta entrevista inicial, que normalmente se realiza durante la primera sesión, se comienzan a establecer los objetivos a corto y a largo plazo que se esperan conseguir con la persona, tratando siempre que sean objetivos realistas y coherentes.

A continuación, se detalla lo que podría ser una sesión tipo de intervención logopédica de un caso de un/a niño/a de 8 años que está afectado/a con síndrome de Noonan y al cual ya se le ha realizado la anamnesis correspondiente en la primera sesión.

Caso: paciente varón de 8 años con síndrome de Noonan y discapacidad intelectual ligera que acude a consulta logopédica con las siguientes necesidades:

a) Mejorar la articulación del lenguaje: se realiza el Registro Fonológico Inducido (RFI) que sirve para valorar cuáles son los fonemas o sinfonemas en lo que tiene dificultad y se observa la sustitución de /r/ por /d/ y dificultades con los sinfonemas /gl/, /pl/ y /bl/.

Por otro lado, se observa que la posición de la lengua en reposo no es correcta, ya que la posiciona en la parte baja de la boca.

b) Trabajar la atención y memoria: dificultades para mantener la atención en las tareas cotidianas y problemas para recordar acontecimientos recientes.

a) Conseguir una adecuada pragmática o uso del lenguaje.

Debemos tener en cuenta que cuando estamos trabajando con niños/as pequeños/as es importante hacerlo de forma dinámica y divertida, intentando introducir siempre en la sesión, normalmente al final de la misma, una parte de juego, donde sea el/la niño/a el que escoja la actividad a realizar. También es interesante el poder comenzar las sesiones de intervención en logopedia con técnicas de relajación mediante la realización de ejercicios de respiración diafragmática. Esto ayudará a que el/la niño/a se sienta relajado y cómodo y nos de mayores oportunidades para trabajar con él/ella.

Algunas de las actividades o ejercicios que se podrían llevar a cabo en una sesión de intervención con este/a niño/a para intentar dar solución a sus necesidades serían las que se detallan a continuación:

Para mejorar la articulación del lenguaje:

Lo primero que trabajaremos es la correcta posición de la lengua en reposo, ya que es un paso imprescindible para lograr una correcta articulación. Esto lo realizaremos mediante la realización de un sencillo ejercicio en casa que consiste en mantener un botón pequeño con la punta de la lengua sobre el paladar duro. Con la realización de este sencillo ejercicio durante varias veces al día conseguiremos que interiorice la correcta posición de la lengua.

Es importante la realización de algunos ejercicios en casa por parte del niño/a con la colaboración de los/as padres/madres ya ningún tratamiento es funcional a largo plazo si no se realizan las actividades de forma constante.

Una vez conseguido lo anterior, podemos pasar a trabajar la articulación de los fonemas. Para ello, debemos comenzar con la realización de algunos ejercicios preparatorios de soplo y respiración: inspiración y espiración a diferentes ritmos, apagar una vela a distintas distancias, aspirar papeles con una pajita, inflar globos, etc.

Posteriormente realizaremos ejercicios de motricidad bucal o praxias labiales y linguales, preferiblemente delante de un espejo. Algunas de ellas son las siguientes:

- Morro-sonrisa.
- Inflar los carrillos.
- Morderse el labio superior y después el inferior.
- Soplar dejando los labios relajados para que vibren.
- Relamer el labio superior y después el inferior.
- Colocar la lengua detrás de los dientes superiores, inspirar por la nariz y echar el aire con fuerza produciendo el sonido /r/.

Debemos enseñar al/a la niño/a cuál es la posición correcta de los órganos fonoarticulatorios para que pueda tener un adecuado modelo de referencia a la hora de articular el sonido. Para lograr la producción del fonema /r/ las arcadas dentarias deben estar separadas, la punta de la lengua se apoyará sobre los alveolos superiores y los laterales estarán situados sobre los molares superiores.

SÍNDROME DE NOONAN

Algo que facilita mucho el trabajo a la hora de la articulación de ciertos fonemas es la percepción de la articulación, por tanto, es interesante realizar ejercicios que permitan al/a la niño/a ser consciente de los movimientos y la posición de los órganos bucofonatorios en cada fonema:

- Mientras el logopeda articula el fonema /r/ y el fonema /d/, decirle al niño/a que coloque su mano sobre nuestra mejilla para que perciba que es lo que ocurre en cada caso. Durante la producción del fonema /d/ habrá una ligera vibración de la mejilla, mientras que cuando producimos el fonema /r/ esta vibración no existirá.
- Le diremos que coloque su mano delante de nuestra boca para que note la salida de aire que se produce cuando emitimos el fonema /r/.
- También puede colocar la mano sobre nuestro cuello para notar la vibración de las cuerdas vocales a la hora de producir la /r/.
- Todas las tareas anteriores las realizará también el/la niño/a, siendo nosotros/as los/as que debamos percibir los cambios.

Al tratarse de las primeras sesiones, los ejercicios anteriormente planeados son lógicos y funcionales, ya que si no se adquieren los pasos previos y más elementales no podremos llegar a conseguir los objetivos marcados, en este caso una correcta articulación del lenguaje.

Para mejorar la atención y la memoria:

Por norma general, intentaremos siempre escoger actividades entretenidas y del gusto del/de la niño/a, para así incrementar el nivel de atención ante las actividades. Algunas de las actividades que nos pueden ayudar a trabajar tanto la atención como la memoria son las siguientes:

Leer cada frase y hacer lo que dice:

1. Levanta la mano derecha.
2. Cierra la mano derecha.
3. Toca la mesa con la mano izquierda.
4. Pon la mano derecha encima de tu cabeza.
5. Cierra los ojos.
6. Aplauda dos veces.
7. Dibuja un círculo en un papel.
8. Tócate una oreja.
9. Mira hacia el techo.
10. Cuenta hasta 5.

Colocar una cruz debajo de la bicicleta y un punto debajo de la moto.



SÍNDROME DE NOONAN

Unir con puntos siguiendo el orden de los números del 1 al 10.



Para mejorar la pragmática o uso del lenguaje:

Para trabajar esta área del lenguaje podemos comenzar con actividades sencillas de completar oraciones con palabras adecuadas, por ejemplo: Que el/la niño/a lea la respuesta que se da y tenga que escribir la pregunta que corresponde.



- Me llamo Pedro.



- Vivo en Valencia.



- Tengo 7 años.

Completar las oraciones con la palabra adecuada.

Los calcetines se ponen en los _____

Para abrir la puerta necesita una _____

Para apagar el fuego los bomberos necesitan una _____

A los gatos les gusta comer _____

Para ir a comprar el pan necesito _____

Cuando viajo voy en _____

SÍNDROME DE NOONAN

Rodear con un círculo los objetos que debemos meter dentro de una maleta.



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 del seguimiento médico se basan en las recomendaciones internacionales, publicadas recientemente (en inglés) y de acceso libre en la red:

- Romano AA, Alfanson JE, Dahlgen J, Gelb BD, Hall B, Parpont ME, Roberts AE, Robinson W, Takekoshi CM, Noonan JA. Noonan syndrome: clinical features, diagnosis, and management guidelines. *Pediatrics*. 2010 Oct;126(6):746-59. <http://pediatrics.aappublications.org/content/126/4/746.long>
- Alfanson JE, Roberts AE. Noonan syndrome. *GeneReviews*. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1124/>
- DYSCERN—Noonan Syndrome Guideline Development Group. Management of Noonan Syndrome: A Clinical Guideline. https://aapofpeds.org/wp-content/uploads/2014/01/265_Noonan_Guidelines.pdf

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



Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria
E-mail: asindromenoonancantabria@yahoo.es
Tlf: 942 83 06 64 / 649 02 47 40
Web: www.noonancantabria.es

Asociación Síndrome de Noonan Asturias
E-mail: noonanasturias@gmail.com
Tlf: 691 94 96 96
Web: www.noonanasturias.com

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

Síndrome de Noonan Comunidad Valenciana
E-mail: noonanvalenciana@gmail.com
Tlf: 626 27 51 38

Asociación Creclendo con Noonan Comunidad de Madrid
E-mail: creclendoconnoonan@gmail.com
Tlf: 637 16 67 91
Web: <http://creclendoconnoonan.jimdo.com/>

Asociación Síndrome de Noonan Aragón, (A.S.N.A.)
E-mail: noonanaragon@gmail.com
Tlf: 637 40 45 11 / 635 40 75 64

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

Asociación Síndrome de Noonan Cataluña y otras españolas
E-mail: noonanrasfederacion@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 1000-2000 nacimientos y forma parte de las que se conocen como "deficiencias raras o de baja frecuencia". "Síndrome" es la palabra que se emplea a menudo en medicina para referirse a un patrón 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 (20-50%) y característica es la estenosis de la válvula pulmonar, habitualmente presente desde el nacimiento. Un 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 ríspido.
- **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 (50-75%), 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 incómodamente algo lento y afecta generalmente a aspectos motores (del gran y fino motor), debido a la debilidad muscular. El coeficiente intelectual se sitúa habitualmente dentro de la normalidad y la mayoría de estos niños siguen una evolución normal. Entre una cuarta y una tercera parte de ellos (25-30%) pueden presentar algunas dificultades de aprendizaje. El retraso mental severo 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 (3%). Es habitual la predisposición a hacerse moretones con facilidad.
 - **Audición:** Es frecuente la tendencia a padecer oídos media de repetición, lo que puede repetirse a la larga en la audición. La hipoacusia o sordera neurosensorial es poco frecuente (3%).

¿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, sin que ello descarte necesariamente el diagnóstico clínico de síndrome de Noonan.

El diagnóstico diferencial del síndrome de Noonan incluye los síndromes Turner, Cardiofaciocutáneo, 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 ser 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 sitúa inferior a 1%, debido a la remota posibilidad de mosaicismos somático o gonadal. Si se ha identificado una mutación, entonces se puede ofrecer diagnóstico prenatal en una próxima gestación para mayor tranquilidad de los padres.

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

Ante la sospecha de síndrome de Noonan:

- 1) valoración por un especialista (pediatra o genetista) 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 otitis recurrentes, 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 fetal y un estudio completo de coagulación**, lo que puede correr a cargo del médico que coordina el seguimiento médico o de alguno de los especialistas;
- 6) **valoración por oftalmología**;
- 7) **valoración por otorrinolaringología (ORL) infantil** en casos de episodios frecuentes de otitis media o sospecha de problemas de audición.

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.

Autora: Sheila Martín Esparza

Ilustradora: María Bullón



6.3. GUÍAS SÍNDROME DE NOONAN

GUIAS 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 SA580-2017, 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 SA581-2017, 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 SA582-2017, Autoría: Carlota López Pastor, Coordinación: Inmaculada González García

7. BIBLIOGRAFÍA:

Consejo general de colegios de logopedas

<http://www.consejologopedas.com>

<http://orientacionandujar.es>

Dyscerne. Management of Noonan syndrome: A clinical guideline. 2010

Hospital materno infantil Vall d'Hebron. El síndrome de Noonan. 2008.

Noonan JA, Raaijmakers R y Hall BD. Adult height in Noonan syndrome.

American Journal of Medical Genetics. 2003;123A:58-71.

The Noonan Syndrome Support Group, Inc. Clinical features, diagnosis and mangement guidelines for those affected by Noonan syndrome. 2012.

Romano AA, Allanson JE, Dahlgren J, Gelb BD, Hall B, Pierpont ME, et al. Noonan syndrome: Clinical features, diagnosis, and management guidelines. Pediatrics. 2010;126(4):746-59.

Roelofs RL, Janssen N, Wingbermuehle E, Kessels R y Egger J. Intellectual development in Noonan syndrome: a longitudinal study. Brain and behavior. 2016;6(7):e00479.

Mendez HM, Opitz JM, Allanson JE. Noonan syndrome: a review. Am J Med Genet. 1985;21:493-506.

Allanson JE. Noonan syndrome. J Med Genet. 1987;24:9-13.

Van der Burgt I. Noonan syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2007;2:282-3.

Agradecimientos:

A CARLOTA LÓPEZ PASTOR. Autora de la guía

A MARIA LUISA REAL GONZÁLEZ. Consejera de Sanidad, Gobierno de Cantabria.

A INMACULADA GONZÁLEZ GARCÍA. Presidenta FEDERAS, (Federación Española Síndrome de Noonan y otras RASopatías) y ASNC, (Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria).

A MAR ARRUTI BUSTILLO. Presidenta COCEMFE-CANTABRIA, (Federación Cántabra de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica)

A JUAN CARRIÓN TUDELA. Presidente FEDER, (Federación Española de Enfermedades Raras)

A LA JUNTA DIRECTIVA NOONAN

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:

