

2027

calendario



www.noonancantabria.es



asindromenoonancantabria@yahoo.es



942 820 664 - 649 024 740



C/ Eulogio Merino 43E
39530 Puente San Miguel (Reocín). Cantabria

Av. Cardenal Herrera Oria, 63 interior
39011 Santander. Cantabria

Declarada Utilidad Pública 25/03/2026, Ministerio Interior N/Ref. UP/ID 5665/SD

Oscar

Enero 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
				1 Año Nuevo	2	3
4	5	6 Día de Reyes	7	8	9	10
11	12	13	14	15	16	17
18	19	20	21	22	23	24
25	26	27	28	29	30	31

¿Qué es el Síndrome de Noonan?

El síndrome de Noonan es un trastorno genético, descrito por primera vez por la cardióloga infantil Jacqueline Noonan, en 1963. Tiene una frecuencia estimada de 1 entre cada 1000-2500 nacimientos 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 patrón o conjunto de manifestaciones clínicas o de anomalías congénitas originadas por una misma causa.

¿Cuáles son las manifestaciones 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.

visita: noonancantabria.es





Raquel, Sergio, Haizea y Deva

Manifestaciones clínicas del Síndrome de Noonan I

- **Anomalías del corazón:** Presentes en cerca de dos terceras 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 problemas para la succión, fatigabilidad en la toma, vómitos, rechazo de alimentos sólidos, masticación lenta y reflujo.
- **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

visita: noonancantabria.es



Febrero 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28





Noah

Manifestaciones clínicas del Síndrome de Noonan II

• **Desarrollo psicomotor e inteligencia:** El desarrollo psicomotor puede ser inicialmente algo lento y afecta generalmente aspectos de motricidad gruesa, (hipotonía), debido a la debilidad muscular. El coeficiente intelectual se sitúa habitualmente dentro de la normalidad y la mayoría de est@s niñ@s sigue una escolarización 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.

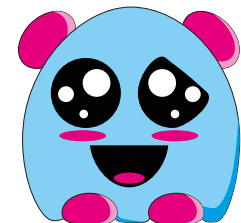
• **Trastornos de la coagulación:** Dos terceras partes de las personas con síndrome de Noonan presentan trastornos que a menudo no se reflejan en los estudios de coagulación. Han de tenerse en cuenta si se va a realizar una extracción dental o una intervención quirúrgica. Las hemorragias graves son poco frecuentes (3%). Es habitual la predisposición a hacerse moratones con facilidad.

• **Audición:** Es frecuente la tendencia a padecer otitis media de repetición, lo que puede repercutir a la larga en la audición. La hipoacusia o sordera neurosensorial es poco frecuente (3%).

• **Visión:** Las personas con síndrome de Noonan tienden a tener los párpados algo caídos (ptosis palpebral) que, en casos excepcionales, puede interferir en la visión. La mitad de estas personas pueden presentar además estrabismo o defectos de refracción (astigmatismo, miopía).

Marzo 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25 Jueves Santo	26 Viernes Santo	27	28
29	30	31				



*Karen y
Evania*

Abril 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
			1	2	3	4
5	6	7	8	9	10	11
12	13	14	15	16	17	18
19	20	21	22	23	24	25
26	27	28	29	30		

Manifestaciones clínicas del Síndrome de Noonan III

- **Anomalías genitales y renales:** Es frecuente (80%) la falta del descenso de los testículos a la bolsa escrotal (criptorquidia). En un 10% de casos se observan anomalías renales (ausencia de un riñón, sistema colector doble, dilatación pielocalicial).
- **Anomalías torácicas:** Dos de cada tres personas con síndrome de Noonan presentan alguna anomalía torácica, como la prominencia superior del esternón (pectus carinatum) o el hundimiento inferior del mismo (pectus excavatum), habitualmente sin más repercusión que la estética.
- **Rasgos faciales característicos:** Reconocibles para personas familiarizadas con el síndrome de Noonan y, sin embargo, apenas entre otros niños. Estos rasgos se hacen más sutiles con la edad y pueden llegar a pasar desapercibidos.
- **Dentición:** Su aparición puede retrasarse y seguir un patrón anómalo. Es frecuente la maloclusión dental. Puede haber un desarrollo insuficiente del esmalte dental.

visita: noonancantabria.es



Alexia y Marc

Diagnóstico y 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.

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 la remota posibilidad de mosaicismo 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.

Mayo 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
					1 Fiesta del Trabajo	2
3	4	5	6	7	8	9
10	11	12	13	14	15	16
17	18	19	20	21	22	23
24	25	26	27	28	29	30
31						



Laura y Noah

Recomendaciones de valoración inicial y de seguimiento médico

Ante la sospecha de síndrome de Noonan:

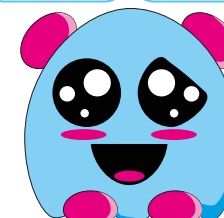
- Valoración por un especialista (pediatra o genetista clínico) con experiencia en este tipo de trastornos para establecer el diagnóstico clínico, solicitar el estudio genético e interpretar sus resultados.

Una vez establecido el diagnóstico clínico:

- Exploración cardiológica completa.
- 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 criptorquidia, 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.
- Valoración por neurología infantil; dependiendo del grado de hipotonía o retraso psicomotor puede estar indicado solicitar una valoración por rehabilitación infantil y/o la inclusión en un programa de atención temprana.
- Ecografía renal y un estudio completo de coagulación, lo que puede correr a cargo del profesional médico que coordina el seguimiento médico o de alguno de los especialistas.
- Valoración oftalmológica.
- Valoración por otorrinolaringología (ORL) infantil en casos de episodios frecuentes de otitis media o sospecha de problemas de audición.
- 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/a pediatra o por un/a genetista clínico familiarizado con el síndrome de Noonan.

Junio 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
	1	2	3	4	5	6
7	8	9	10	11	12	13
14	15	16	17	18	19	20
21	22	23	24	25	26	27
28	29	30				





*Taí, Haizea, Raquel, Deva,
Dary, Sergio y David*

La Escuela Cántabra de Salud es una iniciativa de la Consejería de Salud, desarrollada a través de la Subdirección de Cuidados, Formación y Continuidad Asistencial del Servicio Cántabro de Salud, con el apoyo de la Fundación Marqués de Valdecilla y que se despliega principalmente en dos ámbitos educativos: la Escuela de Pacientes y la Escuela de Salud para la Ciudadanía.

Escuela de Pacientes

La misión de la Escuela de Pacientes es el facilitar y proveer de información y formación a personas con enfermedades crónicas, personas cuidadoras y familiares, que les permitan adquirir conocimientos y habilidades en la gestión de su enfermedad y la incorporación de pautas y hábitos saludables, para mejorar su calidad de vida.

Escuela de Salud para la Ciudadanía

Con un enfoque eminentemente de salud pública, su misión es el divulgar, compartir y promover información, conocimientos, experiencias y habilidades en materia de salud a la ciudadanía en general, con el fin de adquirir competencias que permitan conservar su salud, mejorar su calidad de vida y fomentar su corresponsabilidad en el autocuidado de la salud.

Sus objetivos principales son la divulgación de conocimientos de promoción de la salud y prevención de la enfermedad, y la promoción del papel del ciudadanía activa, interesada y responsable.

Servicio Cántabro de Salud. Subdirección de Cuidados, Formación y Continuidad Asistencial (3ª Planta). Av Herrera Oria s/n - 39011 Santander, Cantabria.

TEL. 942 20 27 99 | 942 20 28 05 | 657125172

Email: info@escuelacantabradesalud.es - Contacto

visita: noonancantabria.es



Julio 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
			1	2	3	4
5	6	7	8	9	10	11
12	13	14	15	16	17	18
19	20	21	22	23	24	25
26	27	28 Instituciones de Cantabria	29	30	31	



Alexia

Agosto 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
						1
2	3	4	5	6	7	8
9	10	11	12	13	14	15 Asunción de la Virgen
16	17	18	19	20	21	22
23	24	25	26	27	28	29
30	31					

App SCSalud



Bienvenido al
Servicio Cántabro de Salud

Regístrate y accede a todos nuestros servicios

Gestiona tus citas, tratamientos o certificados desde un mismo lugar.

Regístrate

Solicita tu cita sin registro aquí

Solo necesitas tu número de tarjeta sanitaria y tu fecha de nacimiento.

Cita sin registro

<https://citaprevia.scsalud.es/>



Dory, Raquel, Deva y Haizea

Desde el móvil,
mejor con
nuestra App

Más accesible, más sencilla, más completa. **miSalud@SCS** la aplicación del Servicio Cantabro de Salud.



<https://citaprevia.scsalud.es/>

La nueva versión de la App del Servicio Cantabro de Salud, incorpora el acceso vía PIN por SMS, para facilitar el acceso a la información.

Tiene las siguientes funcionalidades:

- Cita Previa Atención Primaria (Médico@ y Enfermer@, Presencial y Telefónica)
- Acceso a Servicios Digitales vía PIN por SMS (además de cl@ve)
- Tarjeta Sanitaria Virtual
- Consulta Citas Hospitalarias (consulta, pruebas diagnósticas, etc.)
- Receta Electrónica Informes Clínicos Alta, Consulta Externa y Urgencias Resultados Laboratorio (inicialmente sólo COVID)
- Lista Espera Quirúrgica Localización y contacto de centros sanitarios, farmacias, etc. Autenticación Biométrica (Face ID, huella dactilar)
- Preguntas Frecuentes (FAQ) y Soporte Técnico al Paciente
- Mensajería PUSH

Septiembre 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
		1	2	3	4	5
6	7	8	9	10	11	12
13	14	15 La Bien Aparecida	16	17	18	19
20	21	22	23	24	25	26
27	28	29	30			



Noah

Octubre 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
				1	2	3
4	5	6	7	8	9	10
11	12 Nª Señora del Pilar	13	14	15	16	17
18	19	20	21	22	23	24
25	26	27	28	29	30	31

UERVAL:

La UERVAL es la Unidad de Enfermedades Raras del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla en Santander, Cantabria.

Ofrece atención médica multidisciplinar para personas con dolencias poco frecuentes. Esta iniciativa se enmarca en el Plan de Salud de Cantabria y en la Estrategia de Atención Integral a las Enfermedades Raras, diseñada por el Ejecutivo autonómico en colaboración con las asociaciones y profesionales con el objetivo de proporcionar a pacientes una atención integral y multidisciplinar.

La UERVAL, ubicada en la planta 0 de la Torre D con 200 m², cuenta con seis consultas especializadas, dos áreas de espera, una sala multitarea, baños y almacén, entre otras estancias. Ofrece atención multidisciplinar coordinada por una enfermera gestora de casos y en ella pasarán consulta profesionales de la medicina de al menos 12 disciplinas —apoyados por profesionales de la fisioterapia, psicología, trabajo social y farmacia— para humanizar la atención y limitar desplazamientos hospitalarios.

Con las nuevas instalaciones de la UERVAL se configura un entorno que permite una atención coordinada, unificada en el tiempo y en un espacio compartido, al tiempo que se adaptan los espacios físicos para crear un ambiente acogedor y amigable, especialmente importante para pacientes de edad pediátrica, con discapacidad intelectual o para quienes sufren trastornos de conducta.

Evania



Ley cribado neonatal: Parte I

La Ley 3/2026, de 29 de julio, publicada en el BOE, modifica las normas sobre el programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud (SNS). Su objetivo fundamental es garantizar la equidad territorial y unificar la conocida "prueba del talón" para evitar que el lugar de nacimiento condicione la detección precoz de enfermedades graves.

Puntos Clave de la Nueva Ley

- **Evaluación y Actualización Anual:** Obliga a la Ponencia de Cribado Poblacional a evaluar el programa con una periodicidad mínima de un año. Esto agiliza la incorporación de nuevas patologías a la cartera común.
- **Blindaje de Mínimos:** La norma prohíbe explícitamente que las actualizaciones supongan la eliminación de cribados ya implantados en el territorio nacional.
- **Cartera Común Homogénea:** Actualmente, el mínimo estatal obligatorio cubre 21 enfermedades (ampliado mediante la Orden SND/356/2026), que incluyen hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, anemia falciforme, atrofia muscular espinal (AME) y adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, entre otras.
- **Financiación Garantizada:** Los Presupuestos Generales del Estado deberán determinar anualmente una partida presupuestaria suficiente para cubrir los costes derivados del programa en todas las administraciones.

Noviembre 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
1 Todos los Santos	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30					





Haizea, Sergio, Raquel y Deva

Ley cribado neonatal: Parte II

La Ley 3/2026, de 29 de julio, publicada en el BOE, modifica las normas sobre el programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud (SNS). Su objetivo fundamental es garantizar la equidad territorial y unificar la conocida "prueba del talón" para evitar que el lugar de nacimiento condicione la detección precoz de enfermedades graves.

Más Puntos Clave de la Nueva Ley

• Participación Social y Profesional:

Regula la intervención de las sociedades científicas y las asociaciones de pacientes (como FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras, a la que pertenece la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria, ASNC) en el proceso evaluador. Además, mandata planes de formación específica en enfermedades raras para el personal sanitario.

• Secreto Comercial Sanitario:

De forma paralela, la ley modifica la Ley de Garantías de Medicamentos para reforzar la confidencialidad de los precios de fármacos innovadores financiados públicamente.

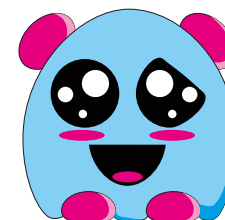
El Gobierno dispone de un plazo máximo de doce meses para actualizar formalmente el Documento Marco de Cribado Poblacional y desarrollar de manera coordinada los nuevos protocolos comunes de actuación.

visita: noonancantabria.es



Diciembre 2027

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
		1	2	3	4	5
6 Día de La Constitución	7	8 Inmaculada Concepción	9	10	11	12
13	14	15	16	17	18	19
20	21	22	23	24	25 Navidad	26
27	28	29	30	31		






Servicio de Logopedia de la Asociación Síndrome de Noonan Cantabria

SÍGUENOS EN NUESTRAS REDES

Facebook: Síndrome de Noonan Cantabria Asociación

X: @SINDROMENOONANC

Instagram: noonancantabria

ORGANIZA







CÓMO ENCONTRARNOS

 C/ Estigia Marín, 438
 39550 Puente San Miguel, Reocin,
 Cantabria
 Ardo, Herrera Oria, 45, 39001 Santander, Cantabria
 Tel./Fax 942 82 08 64
 Móvil 649 02 47 40
 web@asociacioncantabria.org info@asociacioncantabria.org
www.asociacioncantabria.es

SERVICIO DIRIGIDO A:

Ofrecer logopedia a a las personas afectadas por el Síndrome de Noonan, mejorando su calidad de vida.

DESTINATARIAS Y DESTINATARIOS DEL SERVICIO

Todas las personas afectadas por el Síndrome de Noonan.

ÁMBITO DE ACTUACIÓN

Toda la Comunidad Autónoma de Cantabria

NUESTROS HORARIOS

Servicio Itinerante, a demanda de las personas interesadas.

SIO: Servicio de Información y Orientación a las Personas Afectadas por el Síndrome de Noonan, Familias, Profesionales,...
SAP: Servicio de Atención Psicológica de la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria
SAN: Servicio de Atención NeuroPsicológica de la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria
SMF: Servicio Mediación Familiar de la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria
SAT: Servicio Ayudas Técnicas de la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria
SF: Servicio de Fisioterapia de la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria
DL: Servicio de Drenaje Linfático de la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria
SL: Servicio de Logopedia de la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria
CTA: Conviviendo con el Síndrome de Noonan
TPY: 12 º Edición Autonomía a través del Pilates y Yoga para personas afectadas por el Síndrome de Noonan



C.T.A



Conviviendo con el síndrome de Noonan, Taller Autonomía y Autoeducación

¿SIGUENOS EN NUESTRAS REDES

Facebook: Sindicato de Noonan Cantabria Asociación

Twitter: @SINDROMENOONANC

Youtube: Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria

SERVICIO DE ATENCIÓN AL PACIENTE

Capacitar a pacientes, familiares y cuidadores/as para aumentar el autocuidado y la autonomía de el/la paciente, frente a las necesidades derivadas del Síndrome de Noonan.

Potenciar la figura de el/la paciente experto/a como agente activo de su propia salud.

DESTINARIOS Y DESTINATARIOS DEL SERVICIO

Todas las personas afectadas por el Síndrome de Noonan, familias, cuidadoras/es y profesionales.

ÁMBITO DE ACTUACIÓN

Toda la Comunidad Autónoma de Cantabria

Taller e/CONTENIDOS/FECHAS

Alimentación y Dietética

FECHAS:

Intervención de 9:00 a 13:00 h. 20/11/15

Temas:

- Alimentación: planes dietéticos, nutrición y suplementación
- Alimentación: planes dietéticos, nutrición y suplementación

FECHAS:

20/11/15 9:00h. 20/11/15 13:00h.

Cuidados y autocuidados de la piel, el pelo y las uñas

FECHAS:

Intervención de 9:00 a 13:00 h. 20/11/15

Temas:

- Cuidados de la piel: higiene, nutrición y suplementación
- Cuidados de la piel: higiene, nutrición y suplementación

FECHAS:

20/11/15 9:00h. 20/11/15 13:00h.

Cuidados y autocuidados de la piel, el pelo y las uñas

FECHAS:

Intervención de 9:00 a 13:00 h. 20/11/15

Temas:

- Cuidados de la piel: higiene, nutrición y suplementación
- Cuidados de la piel: higiene, nutrición y suplementación

FECHAS:

20/11/15 9:00h. 20/11/15 13:00h.

C6 MO ENCONTRARNOS

C/ Eulogio Marino, 43E
39500 Puentecan San Miguel. Reocin.
Cantabria.

Alda. Herrera Oro, 43E, 39011 Santander, Cantabria
Tf./Fax 942 82 06 64
Móvil 649 02 47 40
asindromenoonancantabria@yahoo.es
www.noonancantabria.es

T.P.Y.

12ª Edición Autonomía a través del Pilates y Yoga para personas afectadas por el Síndrome de Noonan

¡SIGUENOS EN NUESTRAS REDES!

Facebook: Síndrome de Noonan Cantabria Asociación

X: @SINDROMENOONANC

Youtube: Asociacion Síndrome de Noonan de Cantabria

ORGANIZA

CÓMO ENCONTRARNOS

C/ Eulogio Merino, 45E
39530 Puento San Miguel. Reocin.
Cantabria,
Avda. Herrera Oria, 65, 59011 Santander, Cantabria
Tf./Fax 942 82 06 64
Móvil 649 02 47 40
asinidromenoonanocantabria@yahoo.es
www.noonancantabria.es

OBJETIVOS TALLERES PILATES Y YOGA :

Dotar a las personas afectadas por el Síndrome de Noonan, sus familias y cuidadores/as de autonomía, a través del Pilates y Yoga, utilizando el ejercicio físico y mental como instrumento beneficioso para su desarrollo personal y social.

DESTINATARIOS Y DESTINATARIOS DEL SERVICIO

Todas las personas afectadas por el Síndrome de Noonan, familias, cuidadoras/es y profesionales.

ÁMBITO DE ACTUACIÓN

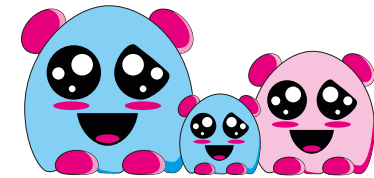
Toda la Comunidad Autónoma de Cantabria

DÍAS Y HORARIOS DE LOS TALLERES

A demanda de las personas afectadas, sus familias y cuidadores/as, según disponibilidad, en los meses de Enero a Diciembre de 2027

150 horas

Talleres Itinerantes



Comité Científico Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria



Dr. D. José Antonio Riancho Moral

José A. Riancho es Catedrático de Medicina de la Universidad de Cantabria y Jefe de Sección de Medicina Interna del Hospital Universitario M. Valdecilla. Tiene una amplia experiencia clínica y de investigación en enfermedades esqueléticas y del metabolismo mineral, con varias líneas de investigación especialmente relacionadas con la genética y la epigenética de estos trastornos. Dirige un grupo de investigación del Instituto de Investigación Marqués de Valdecilla (IDIVAL). Ha publicado más de 220 artículos en revistas internacionales revisadas por pares, incluyendo algunas de máximo impacto, como Nature, Nature Genetics o Science. Es miembro de la Sociedad Española de Medicina Interna, de la Sociedad Española de Investigación sobre Osteoporosis y Metabolismo Mineral, de la Sociedad Europea de Tejidos Calcificados y de la Sociedad Americana de Investigación Ósea y Mineral. Asimismo, participa en varios consorcios internacionales dedicados a investigar las bases genéticas de los trastornos esqueléticos. En el ámbito asistencial, coordina la Unidad de Enfermedades Raras en personas Adultas, que puso en marcha en el año 2020 en el Servicio de Medicina Interna del Hospital M. Valdecilla. Asimismo, está vinculado al Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Raras (CIBERER) del Instituto de Salud Carlos III.



Dr. D. Domingo González-Lamuño Leguina

Domingo González-Lamuño Leguina es Profesor Titular de Pediatría. Universidad de Cantabria, Médico Adjunto de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, Cantabria. Presidente de la Asociación Española para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM). ORCID: 0000-0002-7578-241X. Scopus: 6603367933.

-Formación: Licenciado en Medicina y Cirugía. Especialista en Pediatría con áreas de capacitación específica en "Nefrología Infantil" y Errores Innatos del Metabolismo". Doctor en Medicina y Cirugía con Tesis doctoral en el Área de Genética.

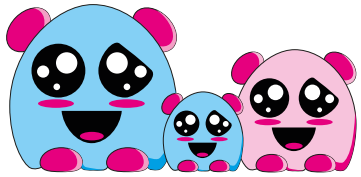
-Estancias: Beca post MIR con Beca de Ampliación de Estudios del FISS (año 1995) en el Instituto Municipal de Investigaciones Médicas de Barcelona (IMIM). Estancias en Centros de Referencia Internacionales en Enfermedades Raras Metabólicas Hereditarias: 1) Departamento de Neurología del Hospital Johns Hopkins, Baltimore, USA. Agosto 2005-Marzo 2006; y 2) Servicio de Enfermedades Metabólicas-Hereditarias. Hospital Necker de París.. Julio-Agosto 2012.

-Líneas de Investigación: 1.- Enfermedades Metabólicas-Hereditarias. 2.- Enfermedades Raras de Base Genética. 3.- Bases genéticas de las Enfermedades Pediátricas. Investigador de las redes de investigación Red epidemiológica de Investigación sobre Enfermedades Raras (REPIER) y la Red de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (REDEMTEH) dentro del programa de Redes Temáticas de Investigación Cooperativa del Instituto de Salud Carlos III (2003-2006). IP de dos proyectos de investigación del ISCIII en enfermedades Raras y del Proyecto Europeo NUTRIENTHE.

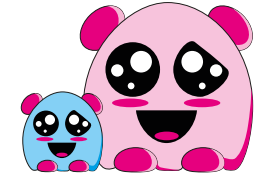
-Asesoría científica: Asesor del Ministerio de Sanidad y Consumo para Centros de Referencia CSUR en enfermedades Metabólicas y para el Cribado Neonatal. Asesor científico de Orphanet desde el año 2005. Asesor científico de la Asociación PKU-OTM, MPS-España, Gaucher, Sdr. de Williams, Sdr. de Lowe, y Síndrome de Noonan. Presidente del Comité Científico de la Fundación Mencía para la investigación en terapia génica y celular.

-Asociaciones Científicas: Presidente de la Asociación Española para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM) 2019-act.

-Miembro del European Metabolic Group (2015-act.); Advisory Board de la Sociedad Internacional de Errores Innatos del Metabolismo - Académico de Número de la Real Academia de Medicina de Cantabria (nov 2019)



Calendario 2027



ENERO
Óscar



FEBRERO
Raquel, Sergio,
Haizea y Deva



MARZO
Noah



ABRIL
Karen y Evania



MAYO
Alexia y Marc



JUNIO
Laura y Noah



JULIO
Toñi, Haizea,
Raquel, Deva,
Dory, Sergio
y David



AGOSTO
Alexia



SEPTIEMBRE
Dory, Raquel,
Deva y Haizea



OCTUBRE
Noah



NOVIEMBRE
Evania



DICIEMBRE
Haizea, Sergio,
Raquel y Deva



noonancantabria.es



Textos:

- Dr. Sixto García-Miñaur Instituto de Genética Médica y Molecular, Hospital Universitario La Paz, Madrid (INGEMM)
- Inmaculada González García, Presidenta Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria, ASNC

Material y fotografías:

Elaboración propia Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria. Las fotos que ilustran este calendario han sido seleccionados por las familias participantes, autorizando con su consentimiento escrito su publicación

Impresión: Imprenta Pellón. Santander