Tous à l'école

Noonan (Syndrome de)

Qu'est-ce que le syndrome de Noonan ?

Le syndrome de Noonan est un syndrome d'origine génétique qui se manifeste par un aspect particulier des traits du visage, des malformations du cœur, une anomalie de la coagulation du sang et une petite taille. Il existe parfois un déficit intellectuel et un retard d'acquisition du langage. Il a été décrit pour la première fois par la cardiopédiatre Jacqueline Noonan en 1963. Le syndrome de Noonan touche indifféremment les garçons et les filles. Cette maladie n'est pas spécifique d'une population ou d'une région particulière.
Le parcours scolaire des élèves atteints du syndrome de Noonan, si leur accueil est bien pensé et adapté à l'évolution du syndrome, conduit le plus souvent à une réelle insertion socio-professionnelle, et pour certains jeunes ce parcours se déroule sans encombres majeurs.

Pourquoi ?

Le syndrome de Noonan est une maladie génétique. Il existe des cas familiaux (transmission de génération en génération) et des cas sporadiques (l'accident génétique survient à la conception de l'enfant). Le syndrome de Noonan est dû à une altération d'un gène (mutation). Dans plus de 50 % des cas familiaux, il est dû à une mutation du gène appelé PTPN11 (pour « Protein Tyrosine Phosphatase, Non-Receptor Type 11 »), localisé sur le chromosome 12 (12q24.1). Ce gène permet la fabrication d'une protéine, la tyrosine phosphatase SHP-2, qui est présente en grande quantité dans l'organisme. Elle joue un rôle dans la régulation des informations échangées entre les cellules et intervient dans de nombreuses fonctions de l'organisme. Des mutations dans d'autres gènes sont également responsables du syndrome de Noonan. Les signes cliniques sont sensiblement identiques.

La protéine RAS est la protéine clé du contrôle du développement (en particulier cardiaque), de la communication entre les neurones et de la réponse cellulaire à l'hormone de croissance, ce qui explique pourquoi le syndrome de Noonan appartient au groupe de maladies appelées RASopathies.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Certaines caractéristiques physiques du syndrome vont avoir une incidence directe sur la scolarisation et le parcours scolaire.
La petite taille, les déformations osseuses comme la scoliose, le retard de langage dans les premières années, une déficience auditive et des troubles visuels ainsi que des troubles de l'élocution, la cardiopathie et ses conséquences par exemple vont entraîner des gênes ou des empêchements dans la vie quotidienne et dans le contexte scolaire. Certains de ces éléments sont susceptibles de générer une grande fatigabilité, ou encore des douleurs.
Dans certains cas une déficience intellectuelle légère est associée et doit être également prise en compte dans les propositions pédagogiques pour que l'élève puisse développer ses compétences et ses apprentissages.

L'expression et la gravité de la maladie sont très variables d'une famille à l'autre, d'un individu à l'autre. Le syndrome de Noonan peut affecter à des degrés divers presque tous les organes ou fonctions.

- Les traits du visage sont particuliers : les patients atteints du syndrome ont « un air de famille ». Ces caractéristiques du visage sont plus ou moins visibles et évoluent souvent avec l'âge. Elles sont peu marquées à la naissance, plus prononcées dans l'enfance et peuvent s'effacer à l'âge adulte. Ces traits peuvent inclure : des pommettes peu développées, un nez court et retroussé, des oreilles épaisses, inclinées en arrière, avec un lobe protubérant ; des yeux trop écartés (hypertélorisme), des paupières supérieures qui couvrent plus l'œil que normalement (ptosis) et des fentes des paupières dirigées vers le bas et le dehors ; un palais de forme ogivale ; un visage d'aspect triangulaire. Les dents sont parfois mal implantées. Le cou paraît court et palmé.

- Une malformation cardiaque est présente à la naissance chez 80 % des enfants. L'anomalie la plus fréquente est un rétrécissement de l'artère pulmonaire, qui relie le cœur aux poumons, ou des valves dont elle est pourvue à sa sortie du cœur (sténose valvulaire pulmonaire).

- Un épaississement du muscle cardiaque (cardiomyopathie hypertrophique) est également retrouvé chez 20 à 30 % des personnes porteuses d'un syndrome de Noonan. Cet épaississement peut être présent dès la naissance, ou se constituer avec l'âge.

- La taille et le poids sont habituellement normaux à la naissance. Les nourrissons atteints d'un syndrome de Noonan ont souvent des difficultés pour se nourrir et, très souvent, leur poids descend en dessous de la normale durant les premiers mois de vie. Ces difficultés alimentaires disparaissent après 2 ans. A ce moment, la taille et le poids peuvent être inférieures à la normale. La croissance se normalise dans l'enfance, mais la taille reste légèrement inférieure à la norme dans plus de la moitié des cas. A la puberté, la croissance est ralentie. A l'âge adulte, la taille est souvent plus petite que la normale, entre 140 et 160 cm en général, mais certaines personnes ont une taille adulte tout à fait normale.

- Le thorax est déformé : il est large et bombé, avec des mamelons plus écartés que la normale, et le sternum (l'os au milieu de la poitrine) présente une angulation anormale : trop saillant dans la partie haute du thorax, trop enfoncé dans la partie inférieure, ou bien il peut être en creux (pectus excavatum). La colonne vertébrale peut présenter une déviation (scoliose). Souvent, les petites articulations des mains sont trop extensibles.

- Des difficultés d'apprentissage sont communes (30 % des enfants) et parfois une véritable déficience intellectuelle est présente, mais elle est rarement sévère. Généralement, elle se limite à un retard des acquisitions (en particulier du langage) qui n'empêche pas une bonne intégration sociale dans la majorité des cas. Une diminution du tonus musculaire (hypotonie) est souvent à l'origine d'un léger retard moteur dans la petite enfance.

- Des troubles de la coagulation peuvent être présents. Ils entraînent chez certains patients une tendance aux saignements mais très rarement des hémorragies sévères.

- Chez les garçons, les testicules peuvent rester en position abdominale, au lieu de descendre dans les bourses (cryptorchidie). En l'absence de traitement, cette anomalie de position des testicules peut entraîner une infertilité à l'âge adulte. Un retard de la puberté s'observe dans les deux sexes.

- Une surdité doit être recherchée : elle peut aggraver le retard d’acquisition du langage. Un strabisme est parfois présent.

- Un dysfonctionnement des cellules de la moelle osseuse qui fabriquent les cellules du sang peut se rencontrer. Il se traduit chez le jeune enfant par un taux accru de globules blancs dans le sang. Généralement ce problème disparaît spontanément. Il existe une prédisposition à certaines leucémies, en particulier la leucémie myélomonocytaire juvénile. Cette leucémie touche environ 1 % des enfants atteints par le syndrome.

- On observe fréquemment des anomalies de pigmentation de la peau : des taches cutanées dites «café au lait », de petits grains de beauté (nævi) très pigmentés (lentigines). Les cheveux sont souvent bouclés.

- D’autres manifestations plus inconstantes sont : des anomalies du système lymphatique, une malformation des reins ou des voies urinaires, des sourcils très clairsemés.

Beaucoup de manifestations de la maladie sont présentes dès la naissance mais elles sont discrètes et peu spécifiques. C’est pourquoi le diagnostic de syndrome de Noonan est souvent tardif (entre 5 et 10 ans) lorsqu’il n’y a pas de rétrécissement de la valve pulmonaire ou de cardiomyopathie. Les particularités du visage s’estompent à l’âge adulte. En général, la forme du visage reste cependant triangulaire, et les plis normaux du visage sont souvent accentués. Les anomalies cardiaques sont la principale source de complications. La plupart des malformations du cœur sont bénignes : elles peuvent se corriger spontanément ou par une opération. L’hypertrophie du muscle cardiaque est habituellement stable, mais peut évoluer rapidement et défavorablement et mettre en jeu le pronostic vital ou provoquer des troubles du rythme cardiaque. Ceci est toutefois rare.

Quelques chiffres

La prévalence du syndrome de Noonan (nombre des cas dans une population donnée à un moment donné) est de 1 sur 2 000 à 1 sur 2 500.
Moins de 20 % des patients atteints de syndrome de Noonan ont un trouble intellectuel. Néanmoins, 30 à 40 % de ces derniers ont des troubles des apprentissages qui nécessiteront une prise en charge rééducative spécifique.

Traitement

Le traitement consiste en une prise en charge pluridisciplinaire. Les traitements sont dits symptomatiques, c’est-à-dire qu’ils visent à prendre en charge les différentes anomalies et/ou organe impliqué. Il n’y a pas de traitement qui corrige la cause initiale du syndrome de Noonan.

- Des examens cardiologiques comprenant une échocardiographie et un électrocardiogramme (ECG) sont indispensables dès la naissance afin de dépister précocement toute anomalie du cœur. Une correction chirurgicale de la malformation est souvent possible et devra être discutée avec un chirurgien cardiopédiatre. Même s’il n’y a pas de malformation, le cœur doit être surveillé à intervalles réguliers, car l’épaississement du muscle cardiaque peut se constituer au cours du temps et entraîner des troubles du rythme du cœur (arythmie).

- Une consultation avec un orthopédiste sera indispensable en cas de déformation de la colonne ou d’une autre anomalie des os. La déformation du thorax est difficile à corriger.

- Avant toute intervention chirurgicale, un bilan de coagulation sera réalisé, et des précautions supplémentaires doivent être prises pour éviter, voire traiter rapidement toute hémorragie pendant ou après l’intervention.

- Si le retard de croissance est important, un traitement par hormone de croissance peut être discuté. Cependant, dans le cadre d’essais thérapeutiques, il a été montré que ce traitement est souvent décevant, car l’hormone de croissance n’entraîne pas toujours une accélération de la croissance et il n’y a pas d’indication de traitement en France. Actuellement, l’indication de ce traitement reste donc discutée.

- En cas de retard pubertaire (retard de développement des seins chez la fille et d’augmentation de la taille des testicules chez le garçon), une consultation avec un endocrinologue est conseillée. Une thérapie hormonale (stéroïdes sexuels) est souvent prescrite.

- Les problèmes du langage et d'alimentation résultent d'une faiblesse musculaire au niveau de la bouche. Une prise en charge rééducative (orthophoniste) spécialisée est conseillée.

- Concernant les difficultés d'apprentissage, qui concernent certains cas de la maladie, celles-ci peuvent être surmontées grâce à l'aide de spécialistes accompagnant l'enfant dans son parcours scolaire.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Ce syndrome qui entre dans la catégorie des maladies rares se caractérise par des aspects visibles et invisibles, ce qui n'est pas sans incidence sur l'accueil à l'école. Il est possible de définir des besoins éducatifs communs à ces élèves, besoins qui ont été détaillés dans la fiche BEP.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

Création : Nov. 2018

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Noonan (Syndrome de) : BEP
Cardiopathies congénitales ou l'enfant atteint d'une malformation du coeur
Surdité de l'enfant
Achondroplasie ou petite taille : BEP

Rendre l'école accessible

BIBLIOGRAPHIE : Scolarisation des élèves malades
Aspects visibles de la maladie
Aspects invisibles de la maladie
Fatigue
Examens : aménagements

Associations

Association Noonan
Grandir
Alliance maladies rares (AMR)

Travailler ensemble

Orthophonie
Parents : relations de l'Ecole avec les parents des élèves malades
Projet d'Accueil Individualisé (PAI)
Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)
Accompagnement Pédagogique A Domicile à l'Hôpital ou à l'École (APADHE)

Ressources documentaires

Orphanet fiche grand public
Cette fiche, publiée par le site Orphanet, donne une information médicale précise destinées au grand public.

Vivre avec une maladie rare : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants) : ce Cahier Orphanet est un document qui a pour objectif d'informer les malades atteints de maladies rares ainsi que leurs proches de leurs droits et de les guider dans le système de soins.

Enquête et partage

Enquête

Enquête de satisfaction et d'audience

Partage

Envoyer par mail

