

Satisfaciendo sus necesidades

Las personas con síndrome de Noonan con lentigos múltiples y sus familias tienen necesidades diferentes. Nuestro equipo está formado por profesionales de la salud de diferentes especialidades. Utilizamos un enfoque multidisciplinario para satisfacer sus necesidades de pies a cabeza.

Los especialistas que le atenderán incluyen:

Neurología

Cerebro, médula espinal y nervios

Audiología

Cardiología

Corazón y vasos sanguíneos

Gastroenterología

Sistema digestivo

Terapia física

Ejercicios de movimientos especializados

Terapia Ocupacional

Actividades para la vida diaria

Genética

Genes y herencia

Trabajo Social

Apoyo y bienestar

All,
for
your
one.SM



Recursos:

RASopathies Network

rasopathiesnet.org

Fundación para el Síndrome de Noonan

teamnoonan.org

Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD)

rarediseases.org

Base de datos de ensayos clínicos

clinicaltrials.gov

Comuníquese con nosotros:

Cita en la clínica de Rasopatía:

312.227.6120

Coordinadora clínica

312.227.4391

Ann & Robert H. Lurie

Children's Hospital of Chicago

225 East Chicago Avenue

Chicago, Illinois 60611

luriechildrens.org/en/specialties-conditions/rasopathy-program/

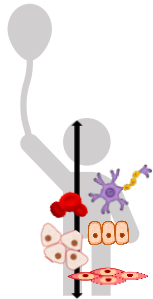
Síndrome de Noonan con lentigos múltiples

Programa de Rasopatía



¿Qué es el síndrome de Noonan con lentigos múltiples?

El síndrome de Noonan con lentigos múltiples (NSML, por sus siglas en inglés) es una afección genética que forma parte de un grupo mayor de condiciones llamadas *rasopatías*. Las rasopatías surgen cuando hay algún problema en la manera en que las células de nuestro cuerpo comunican la información que necesitan para funcionar correctamente. Dado que las células conforman nuestros tejidos, órganos y sistemas de órganos, las rasopatías como el NSML pueden tener efectos amplios en el crecimiento, el desarrollo y la salud.



Estamos hechos de billones de células, desde la cabeza a los pies. Necesitan **comunicarse** para que nuestros cuerpos se

@2022 Ann & Robert H. Lurie
Children's Hospital of Chicago

¿Qué causa el NSML?

Los cambios genéticos (a veces llamados mutaciones) en uno de los genes enumerados a continuación causan la mayoría de los casos de NSML:

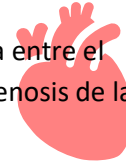
- PTPN11 (alrededor del 85% de los casos)
- RAF1 (alrededor del 5 al 10% de los casos)
- BRAF o MAP2K1 (en raras ocasiones)

En aproximadamente del 1 al 5 % de los casos, no se identifica ningún cambio genético específico porque todavía se está aprendiendo nueva información sobre el NSML.

Signos y síntomas del NSML

El corazón puede presentar cambios en la estructura y/o función, como:

- Estrechamiento de la válvula entre el corazón y los pulmones (estenosis de la válvula pulmonar)
- Músculo cardíaco más grueso (cardiomiopatía hipertrófica)
- Latidos irregulares (arritmia)

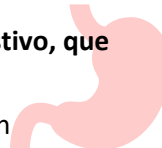


Las características únicas pueden incluir:

- Mayor distancia entre los ojos (hipertelorismo orbital)
- Pérdida de la audición
- Máculas oscuras, como marcas de nacimiento, aparecen en la piel con el tiempo (lentigos)

Problemas del sistema digestivo, que incluyen:

- Problemas de alimentación
- Acidez estomacal (reflujo gastroesofágico)
- Hinchazón y estreñimiento



Crecimiento y desarrollo

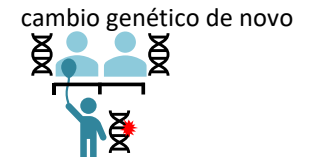
- Retrasos en las metas del desarrollo, como caminar y hablar
- Dificultades leves de aprendizaje
- Crecimiento lento y baja estatura
- Esternón hundido en el pecho (deformidad del pectus)



¿Cómo se hereda el NSML?

Un gen es una larga cadena de instrucciones de ADN para producir proteínas que los seres vivos necesitan para crecer y funcionar. Los genes existen en pares. Heredamos una copia de un gen de nuestra madre y otra de nuestro padre.

Dado que el NSML es un trastorno genético, puede transmitirse de padres a hijos. Sin embargo, en algunos casos el cambio genético que causa el NSML es completamente nuevo (de novo) y ocurre por primera vez en el niño afectado por la afección.



Asesoramiento en genética

El NSML es una afección muy rara. Se trata de una afección *autosómica dominante*, lo que significa que un cambio en una copia de un gen es suficiente para causar dicha afección.

Cuando un cambio genético es *de novo*, hay menos del 1% de posibilidades de que los mismos padres biológicos tengan más hijos con dicha afección.

Tratamiento y control

No existe un tratamiento único o universal para el síndrome de NSML. Los planes de tratamiento son creados por un equipo de atención médica en colaboración del paciente y su familia. Los planes se basan en las inquietudes del paciente y las pautas aceptadas.