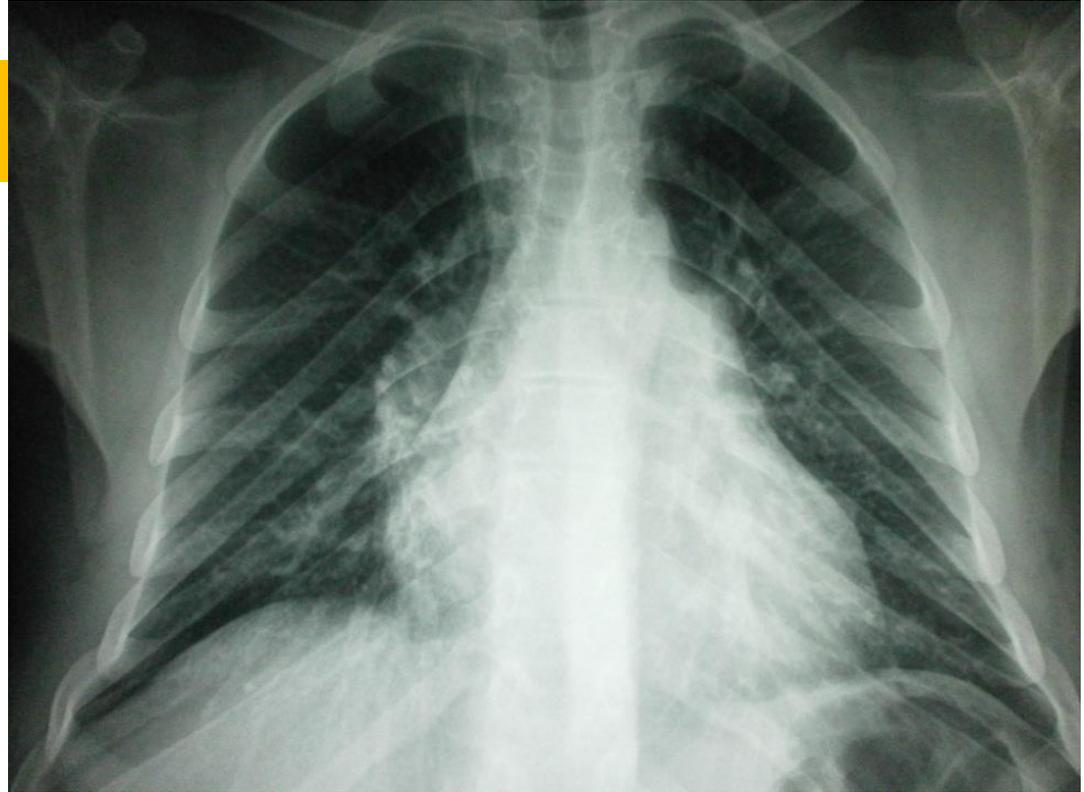


FADI A ...24 ANS

DYSPNEE progressive depuis 4 mois et œdème des membres inférieurs

Tache pigmenté(café aux lait)aux niveaux de la poitrine d'installation récente



Radio Thorax:

Saillit arc moyen. Cardiomégalie.

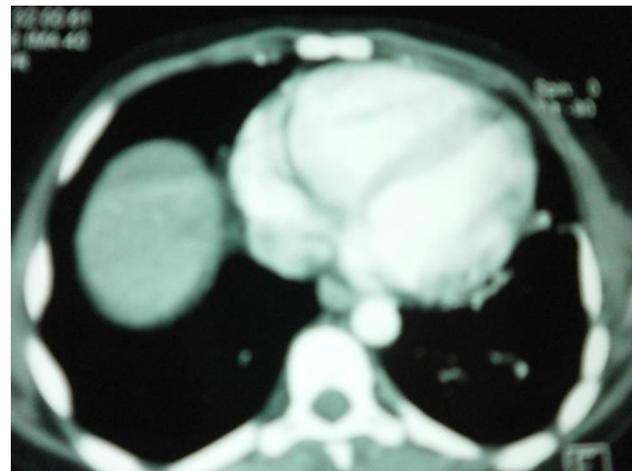
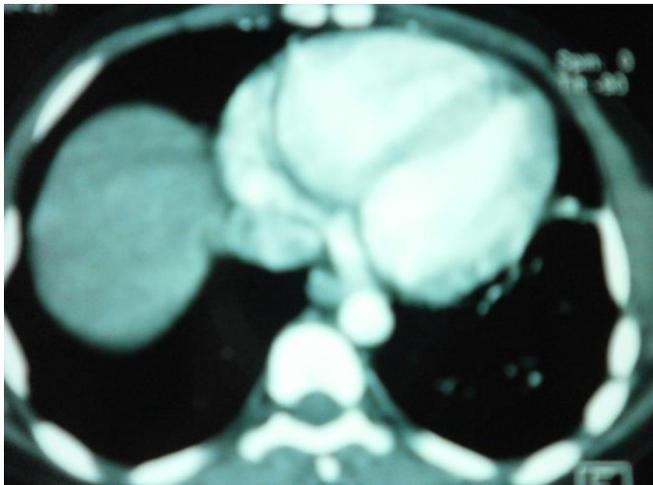
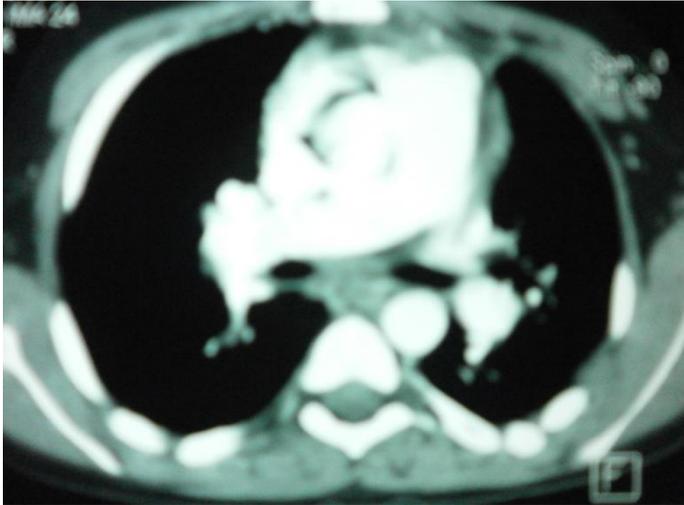
Petite cage thoracique déformée .Horizontalisation des arcs antérieurs des côtes (qui normalement sont légèrement obliques de haut en bas et d'arrière en avant)

Scanner thoracique: -

Dilatation du tronc de l'artère pulmonaire.

Cardiomégalie aux dépens du ventricule droit

Grosse artère pulmonaire périphériques



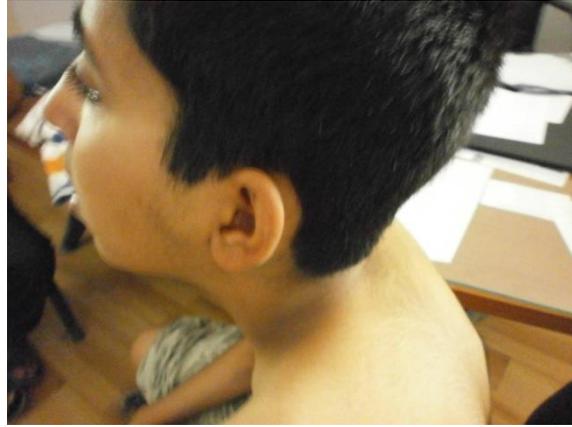
Dysmorphisme
caractéristique due
SYNDROME DE NOONAN



Ptosis;
Fentes palpébrales
antimongoloïdes,
Yeux écartés,



Petit cou (pterygium colli) ,
large palmé



Implantation basse des
cheveux

Oreilles bas implantées et
orientées en arrière



Pieds varus équins et plat
Hypéropigmentation des orteil



SYNDROME DE NOONAN

- Caractérisé par une petite taille, une dysmorphie faciale caractéristique et des anomalies cardiaques congénitales. La prévalence à la naissance varie entre
- 1/1 000 et 1/2 500 naissances vivantes. Le mode d'hérédité est autosomique dominant. Chez la moitié des malades environ, la maladie est provoquée par des mutations faux-sens du gène.
- PTPN11 localisé sur le chromosome 12, résultant en un gain de fonction de la phosphotyrosine phosphatase SHP-2 (proteine tyrosine phosphatase, non-recepteur type 11). D'autres mutations de gènes de la voie RAS MAPK (gènes KRAS, SOS1, et RAF1) ont été identifiées chez une petite proportion de patients .
- Une analyse mutationnelle peut être réalisée à partir d'échantillons de sang (sensibilité de 75%) ; le diagnostic est essentiellement basé sur la clinique.
- La présence de tache café au lait est possible au cours de ce syndrome (10%). Certains cas associant des manifestations de syndrome de Noonan et de neurofibromatose type 1 ont été rapportés

Anomalies dermatologiques(1)(2)

Tâches café-au-lait (10%).Naevi pigmentés (25%) . Lentigines (3%).

Cheveux épais et bouclés (30%), fins et éparses ,(10%)

Facièse caractéristique.(1)(3)(4)

Oreilles bas implantées et orientées en arrière

Ptosis; fentes palpébrales antimongoloïdes, Yeux écartés,

Petit cou (pterygiumcolli) , large ou palmé

Implantation basse des cheveux.

Petite taille (5)(6)

Le syndrome de Noonan peu être considérée comme un type de nanisme avec déficit intellectuel.

La taille moyenne observée à l'âge adulte est de 162,5 cm chez l'homme et 152,7 cm chez la femme. Ces valeurs sont inférieures au 3ème percentile

Anomalie ostéoarticulaire(5)(7)

Thorax large en forme de pyramide inversée (Pectus carinatum supérieur et un pectus excavatum inférieur

Les déformations de la colonne vertébrales (scoliose, lordose) sont présentes dans un tiers des cas

Pieds varus équins (12%)

La cardiopathie congénitale (2)(4)(8)(9)

Présente entre 50 et 80 % des enfants

Sténose valvulaire pulmonaire +++

Cardiomyopathie hypertrophique du ventricule gauche +++

Autres anomalies moins fréquente(CIA-CIV- sténose des branches de l'AP- Fallot)

Troisième syndromes polymalformatifs en cardiopédiatrie(après la Trisomie 21 et le syndrome de Marfan)

(1) Mendez HMM, Opitz JM. Noonan syndrome: a review. Am J Med Genet 1985; 21: 493-506.

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

(3) Van der Burgt I, Berends E, Lommen E, Van Beersum S, Hamel B. Am J Med Genet 1994; 53: 187-91.

(4) Van der Burgt 1.. Orphanet J Rare Dis 2007; 2-4.133

(5) Shaw AC, Kalidas K, Crosby AH, Jeffery S, Patton MA. Arch Dis Child 2007; 92: 128-32

(6) Ranke MB. Chapman and Hall 1998; 623-39.

(7) Pernot C, Marçon F, Worms AM, Cloez JL, Gilgenkrantz S, Marois L. Arch Mal Cœur Vaiss 1987; 80: 434-43.

(8) Bertola DR, Kim CA, Sugayama SMM, Albano LMJ, Wagenführ J, Moyses RL, Gonzales CH. Arq Bras Cardiol 2000; 75: 409-12.

(9) Sznajder Y, Keren B, Baumann C, Pereira S, Alberti C, Elion J, Cavé H, Verloes A. Pediatrics 2007; 119: 1325-31.

Malformations associées

Anomalies ophtalmologiques

Troubles auditifs

Troubles de l'hémostase

Risque hémato-oncologique

Dysplasie lymphatique

Développement intellectuel

Cryptorchidie

Anomalies du tractus urinaire

Syndromes « neuro-cardio-facio-cutanés »

Regroupe différentes entités. Continuum clinique

(1) . Bentires-Alj M, Kontaridis MI, Neel BG Nat Med 2006; 12: 283-5

	S. de Noonan	S.de LEOPARD	Syndrome CFC cardiofaciocutané	S.de Castello
Peau	Anomalies de pigmentation Naevi pigmentés , des taches café-au-lait des lentigines 	Lentigines Tâches café-au-lait 	Hyperkératose palmoplantaire Hyperkératose folliculaire Ichtyose 	Plis palmaires profond Hyperpigmentation généralisée Papillomes 
Dysmorphie	Hypertélorisme.Ptosis. Piliers du philtrum marqués 	Hypertélorisme Racine du nez plate Oreilles dysplasiques 	Hypertélorisme Visage large Aspect grossier 	Traits épais.Bouche large Lèvres épaisses 
Cœur	Sténose pulmonaire , CA V, coarctation aortique, CIA, CIV, CMH<20%	La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) représente l'anomalie la plus fréquente (80%)	Sténose pulmonaire CA V, coarctation aortique, CIA, CIV CMH>20%	Sténose pulmonaire CIA, CIV Arythmie auriculaire:40% CMH: 40%
Déficit psychomoteur	Difficulté d'apprentissage: 30% Retard mental: < 10%	Surdité neurosensorielle Difficultés d'apprentissage modérées	Retard mental >90%	Retard mental: 100%

Les taches café au lait

Fréquente (10 à 20 p.cen chez l'adulte sain).

Peuvent accompagner un certain nombres de maladies génétiques

Maladie de **Recklinghausen**

Neurofibromatose de type I (**NF1**)

➤ **Taches café-au-lait**

➤ **Neurofibromes**

- Les neurofibromes cutanés
- les neurofibromes sous-cutanés
- les névromes plexiformes
- les neurofibromes plexiformes diffus

➤ **Lentigines**

➤ **Complications neurologiques**

➤ **Atteintes oculaire**

- Nodules de Sakurai-Lisch
- Hamartomes de la choroïde
- Névrome plexiforme de la paupière supérieure
- Gliome du nerf optique

AUTRES AFFECTIONS

- Le syndrome de Noonan .
- Le syndrome de Watson
- Le syndrome cardio-facio-cutané .
- La sclérose tubéreuse de Bourneville.
- L'ataxie-télangiectasie;
- L'anémie de Fanconi
- Le syndrome LEOPARD
- Le syndrome de Silver-Russel
- Certaines anomalies cytogénétiques (chromosome 7 en anneau, chromosome 15 en anneau...)