



Qu'est-ce qui cause le syndrome de Noonan ?

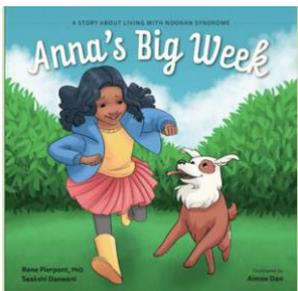
Le syndrome de Noonan est causé par des changements dans les gènes d'une personne. Les gènes sont comme des cartes dans nos cellules qui disent au corps comment il doit se développer et fonctionner d'une certaine manière. Tout comme les gens suivent les instructions sur une carte pour atteindre un endroit particulier, le corps suit les instructions de ses gènes pour grandir et se développer. Lorsque des changements apparaissent dans les cartes du corps, le corps et le cerveau se développent d'une manière qui n'est pas typique.

Dans le cas du syndrome de Noonan, cette différence génétique peut apparaître dans un de nombreux gènes différents. Le syndrome de Noonan peut être hérité d'un parent atteint. Si une personne atteinte du syndrome de Noonan a un enfant, celui-ci a généralement 50 % de chances d'hériter de la modification génétique et d'être également atteint du syndrome de Noonan. Dans certaines familles, la modification génétique se produit par hasard et l'enfant est la première personne de la famille à être atteinte du syndrome de Noonan.

Anna's Big Week

Une histoire sur la vie avec le syndrome de Noonan.

Ce livre d'images pour enfants raconte l'histoire de la vie quotidienne d'un enfant atteint du syndrome de Noonan. Il est disponible sur Amazon.com et uniquement en anglais. Les recettes de la vente de ce livre soutiennent la recherche sur le syndrome de Noonan en Amérique.



Parler du syndrome de Noonan

Qu'est-ce que le syndrome de Noonan ?

Le syndrome de Noonan (NS) est un syndrome génétique qui touche environ 1 personne sur 1000 à 2500 personnes. Il est aussi fréquent chez les hommes que chez les femmes et se produit dans le monde entier. Les altérations génétiques à l'origine du syndrome de Noonan ou de troubles apparentés tels que le syndrome de Noonan avec lentignes multiples (SN-LM) font que les personnes touchées peuvent présenter les caractéristiques suivantes :

- Petite taille
- Maladie cardiaque congénitale
- Caractéristiques faciales distinctives : yeux écarquillés, oreilles décollées, ligne de cheveux basse, cou large.
- Problèmes d'alimentation et de digestion
- Faible tonus musculaire
- Scoliose
- Troubles de la coagulation
- Différents degrés de retard de développement

On est tous uniques (Un livre pour les futurs grands frères et grandes sœurs)

Les héros de ce livre d'images sont très différents: certains sont grands, d'autres sont petits. Certains sont silencieux, d'autres sont bruyants. Mais il y a des choses qu'ils ont tous en commun: Ils aiment tous jouer, faire des bêtises de temps en temps et ont besoin de sécurité et d'une histoire pour s'endormir.

Un livre d'images sur toutes les qualités merveilleuses qui font de chacun de nous un être unique
Pour les enfants à partir de 3 ans.



Comment et quand dois-je annoncer à mon enfant le diagnostic du syndrome de Noonan ?

Comme le syndrome de Noonan peut prendre des formes très différentes, en parler est également très individuel. Il n'y a pas de bonne ou de mauvaise méthode. Ces suggestions devraient vous aider à trouver la bonne façon d'en parler.

1. S'informer sur le syndrome de Noonan

Obtenez des réponses à vos propres questions auprès de médecins, de livres et de sites Web fiables. Vos médecins et généticiens peuvent vous aider à vous préparer aux questions que votre enfant pourrait poser sur sa maladie au fil du temps.

2. Commencez à parler à votre enfant du syndrome de Noonan dès le début et préparez-vous à avoir des conversations à répétition.

Il est souvent utile d'expliquer le syndrome de Noonan à votre enfant "par bribes" ; peut-être une visite chez le médecin est-elle imminente ou votre enfant revient-il à la maison avec une expérience vécue à la maternelle. Profitez de ces moments pour en parler ouvertement et de manière adaptée à son âge.

3. Des informations adaptées à l'âge

Si votre enfant est à l'école maternelle ou au jardin d'enfants, il peut être utile de lui expliquer que son corps est construit un peu différemment de celui des autres enfants. Dites-lui que chaque enfant a certaines forces et doit faire face à certains défis, et que le syndrome de Noonan est quelque chose de spécial et d'unique chez lui. Lorsque votre enfant commence l'école, les causes génétiques (voir "Quelles sont les causes du syndrome de Noonan ?") du syndrome de Noonan peuvent lui être expliquées. Cela aide l'enfant à voir qu'il n'est pas "à blâmer" pour son diagnostic. Si votre enfant est le premier de la famille à être atteint du syndrome de Noonan, expliquez-lui que c'est le hasard. En revanche, si

d'autres membres de la famille sont déjà atteints du syndrome, cela lui a été transmis de manière héréditaire. Encouragez votre enfant à parler de ses sentiments à l'adolescence/à l'âge adulte. Aidez-le à comprendre et à apprendre à gérer son propre diagnostic et sa santé.

4. Être ouvert et honnête

Les rencontres avec d'autres familles concernées peuvent être très précieuses et agréables ; échanger des idées en tant que parents et voir que vous n'êtes pas seuls peut soulager. Il peut également aider l'enfant à réaliser qu'il n'est pas le seul à être confronté à son diagnostic et à ses difficultés quotidiennes.

5. Comment mon enfant se sentira-t-il lorsqu'il apprendra son diagnostic ?

Les recherches montrent que les enfants sont soulagés lorsqu'ils apprennent les raisons de leurs difficultés ou de leurs défis. En raison de difficultés d'apprentissage, de problèmes de santé et/ou de caractéristiques physiques particulières, certains enfants atteints du syndrome de Noonan se sentent différents de leurs amis. Apprendre qu'il existe d'autres enfants comme eux peut être un soulagement.

Toutefois, si votre enfant réagit négativement à son diagnostic de quelque manière que ce soit, n'hésitez pas à lui en parler ! Parfois, c'est simplement parce que l'enfant n'a pas entièrement compris quelque chose et est donc très peu sûr de lui. Soyez patient afin que votre enfant puisse traiter et accepter toutes les informations sur le syndrome de Noonan.

Si vous êtes vous-même atteint du syndrome de Noonan, ne vous en voulez pas. Vos expériences sont le meilleur soutien et le plus utile pour l'enfant dans son cheminement.